Trilce
ACADEMIA

Curso: **BIOLOGÍA**

Tema: **GENÉTICA**

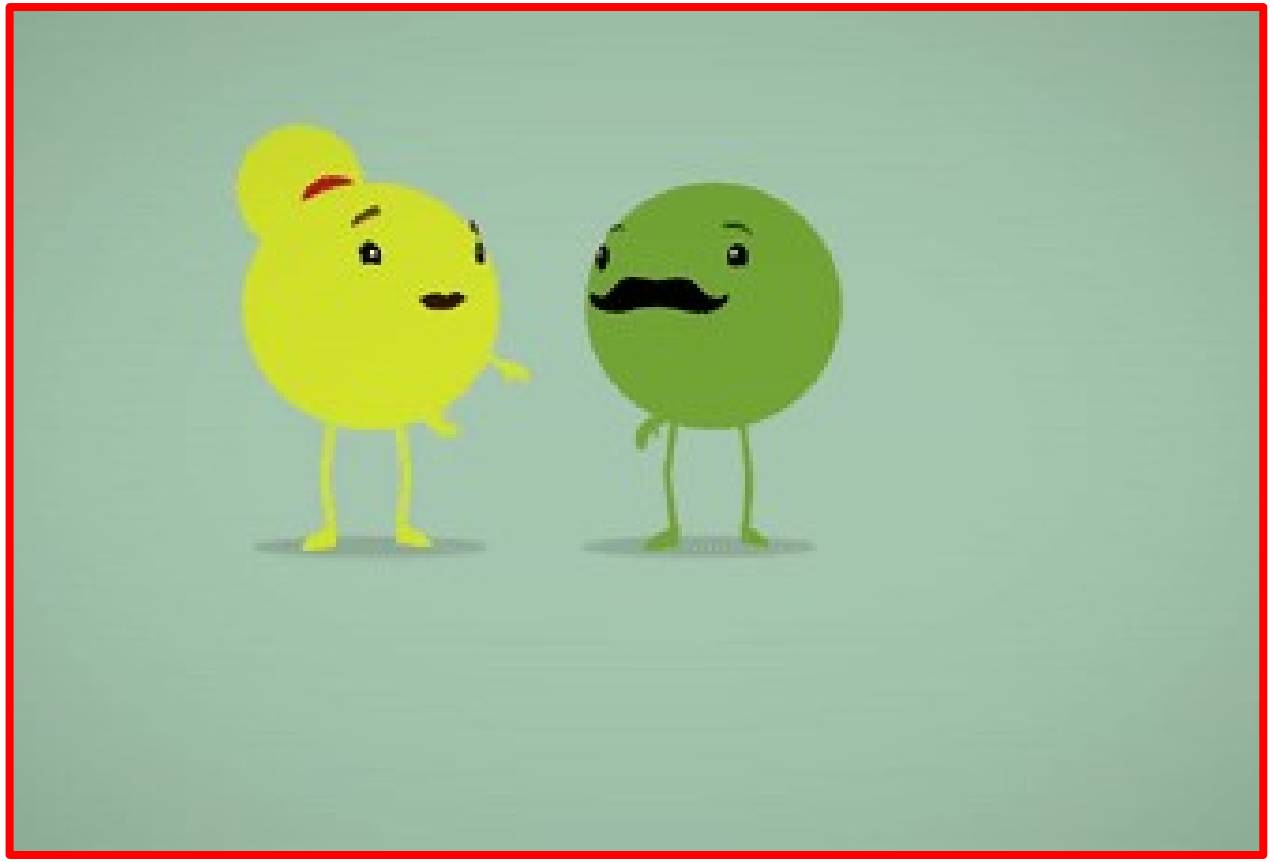
Ciclo **Intensivo – San Marcos**

Semana: **08**

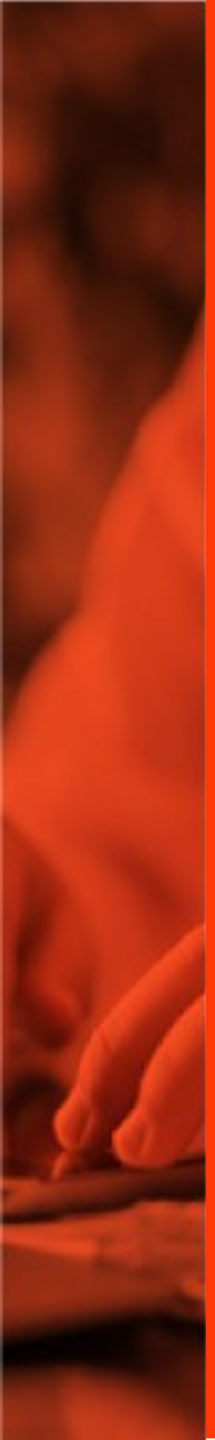
CONTENIDO

GENÉTICA

- **Definición**
- **Importancia**
- **Base teórica**
  I. Genoma
  II. Gen
  III. Locus
  IV. Genotipo
  V. Fenotipo
- **Teorías de la herencia**
- **Gregor Mendel**
  I. Base
  II. Pisum sativum
  III. Experimento monohibrido
  IV. Experimento dihibrido
  V. Conclusiones del experimento de Mendel.
- **Características mendeliana**



Trilce ACADEMIA



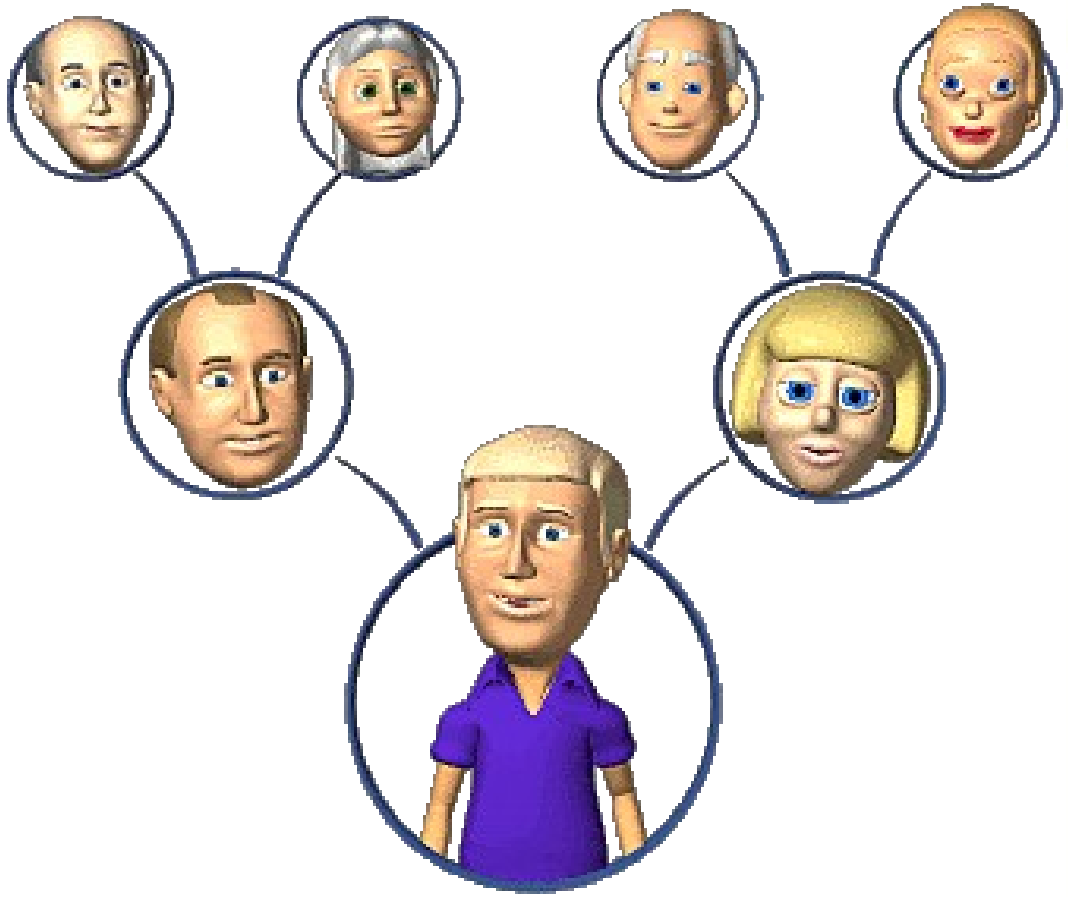
DEFINICIÓN

Trilce
ACADEMIA

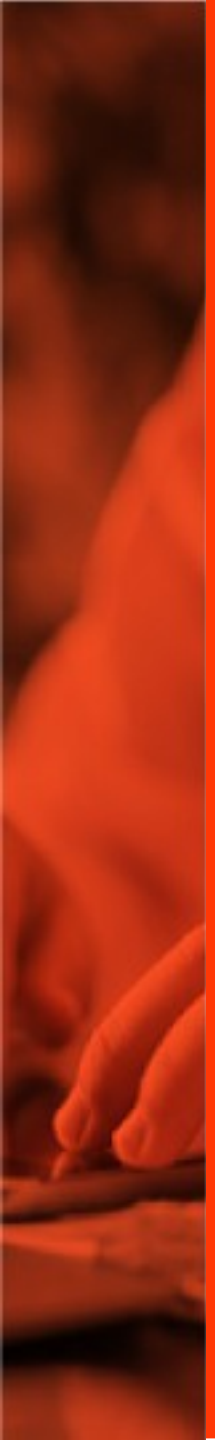
¡Tu mejor opción!

GENÉTICA

- Es el estudio de los mecanismos de la herencia y de las variaciones que ocurren en la transmisión de los caracteres hereditarios.
- Estudia entonces la naturaleza, organización, función, expresión, transmisión y evolución de la información genética codificada de los organismos.
- Lo genético, aunque codificado en el nivel molecular, transciende lo molecular y abarca varios niveles de integración biológica.



Trilce
ACADEMIA



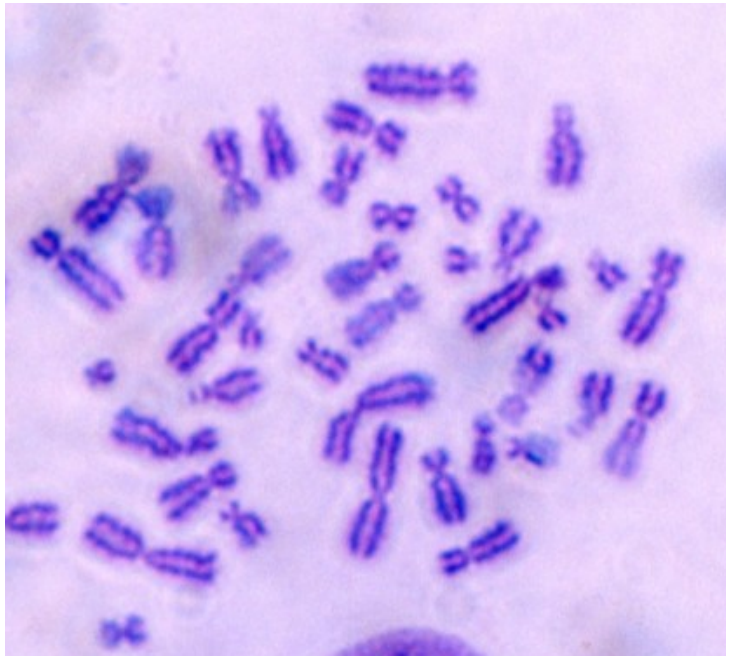
IMPORTANCIA

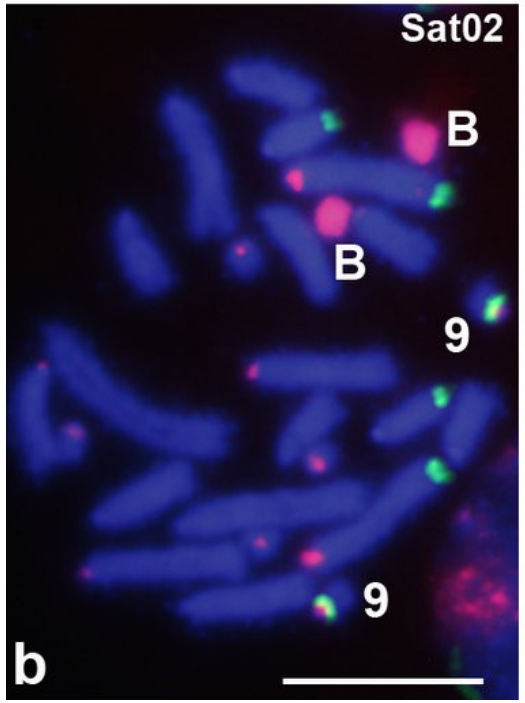
Trilce
ACADEMIA

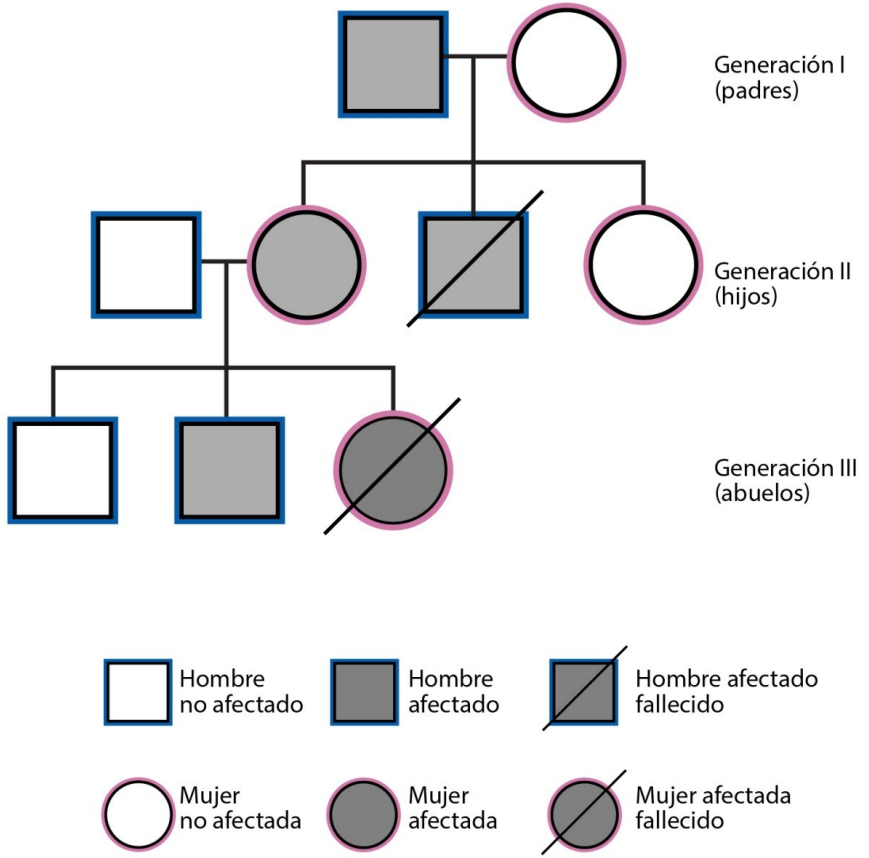
¡Tu mejor opción!

IMPORTANCIA

- Diagnóstico de enfermedades hereditarias.



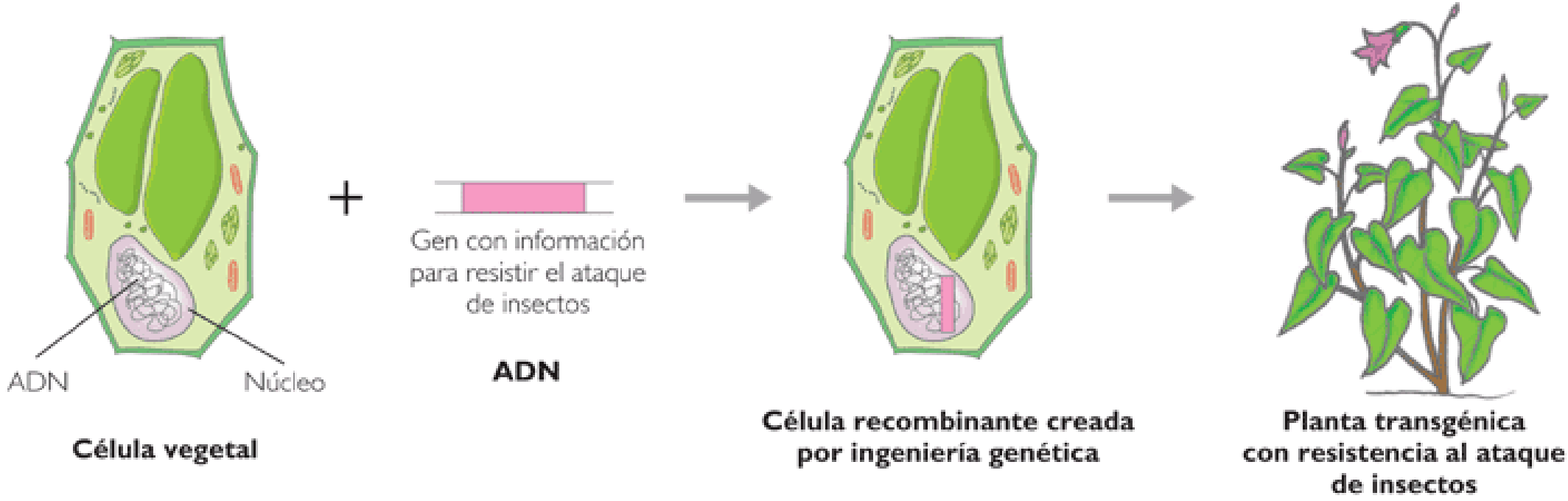




Trilce
ACADEMIA

IMPORTANCIA

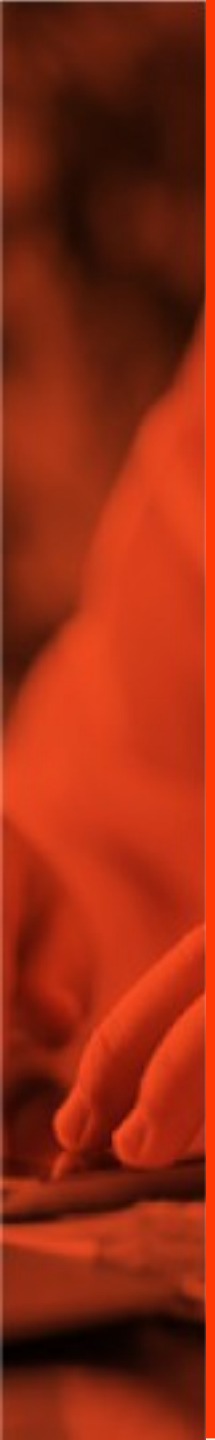
- Mejorar especies animales y vegetales.



IMPORTANCIA

- Identificación de paternidad (prueba de ADN):

Marcador			
TPOX	**8/8**	**8**/12	7/10
D3S1358	**14**/15	**14**/17	12/12
FGA	23/**24**	**24**/40	28/35
D5S818	**11/11**	8/**11**	13/14
CSF1PO	**10**/12	**10**/15	**12**/14
D7S820	10/**11**	8/**11**	13/13
D8S1179	**13/13**	**13**/18	8/10
TH01	**8**/9.3	**8**/12	7/10
VWA	17/**18**	11/**18**	12/**17**
D13S317	**11/11**	9/**11**	9/12
D16S539	11/**12**	7/**12**	7/7
D18S51	**15**/19	**15**/25	22/25
D21S11	**30/30**	**30**/33	23/**30**



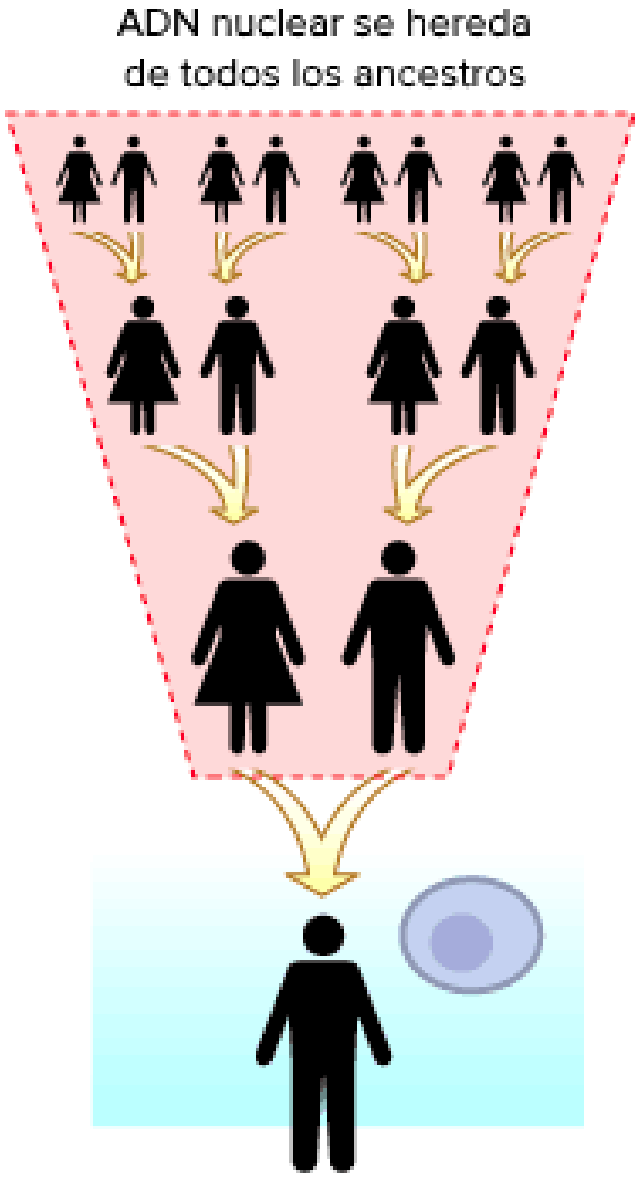
BASE TEÓRICA

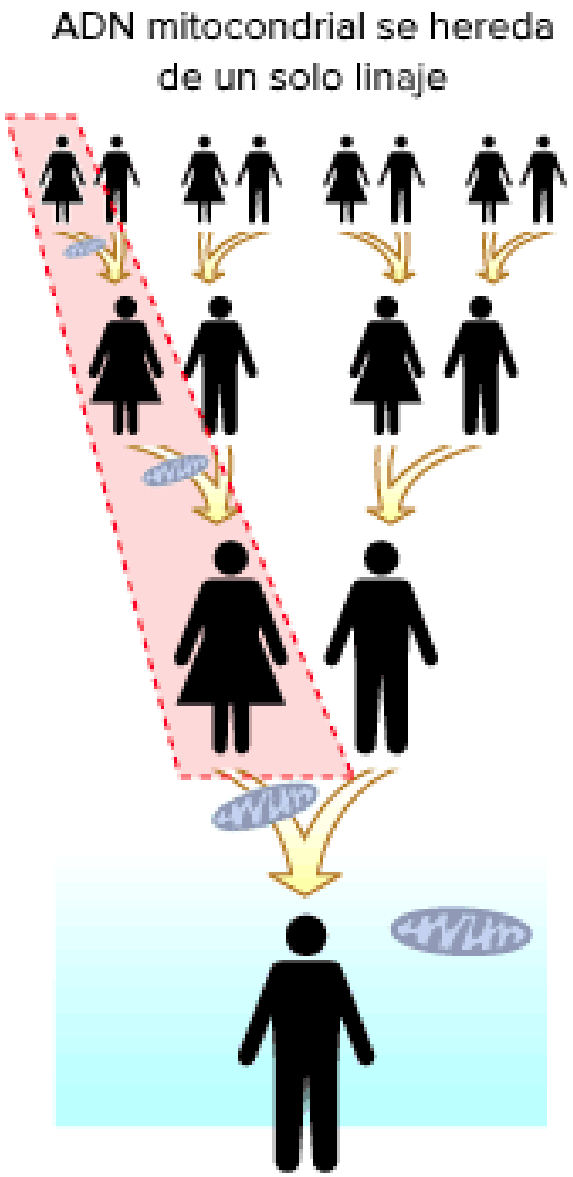
Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

GENOMA

- Es el conjunto de todo el ADN de una célula de una especie y los genes que éste contiene.
- Bajo este concepto, el genoma humano no sólo comprende al ADN del núcleo sino también al de las mitocondrias que, aunque sólo tiene 16.000 bases de longitud, es esencial para el funcionamiento celular.



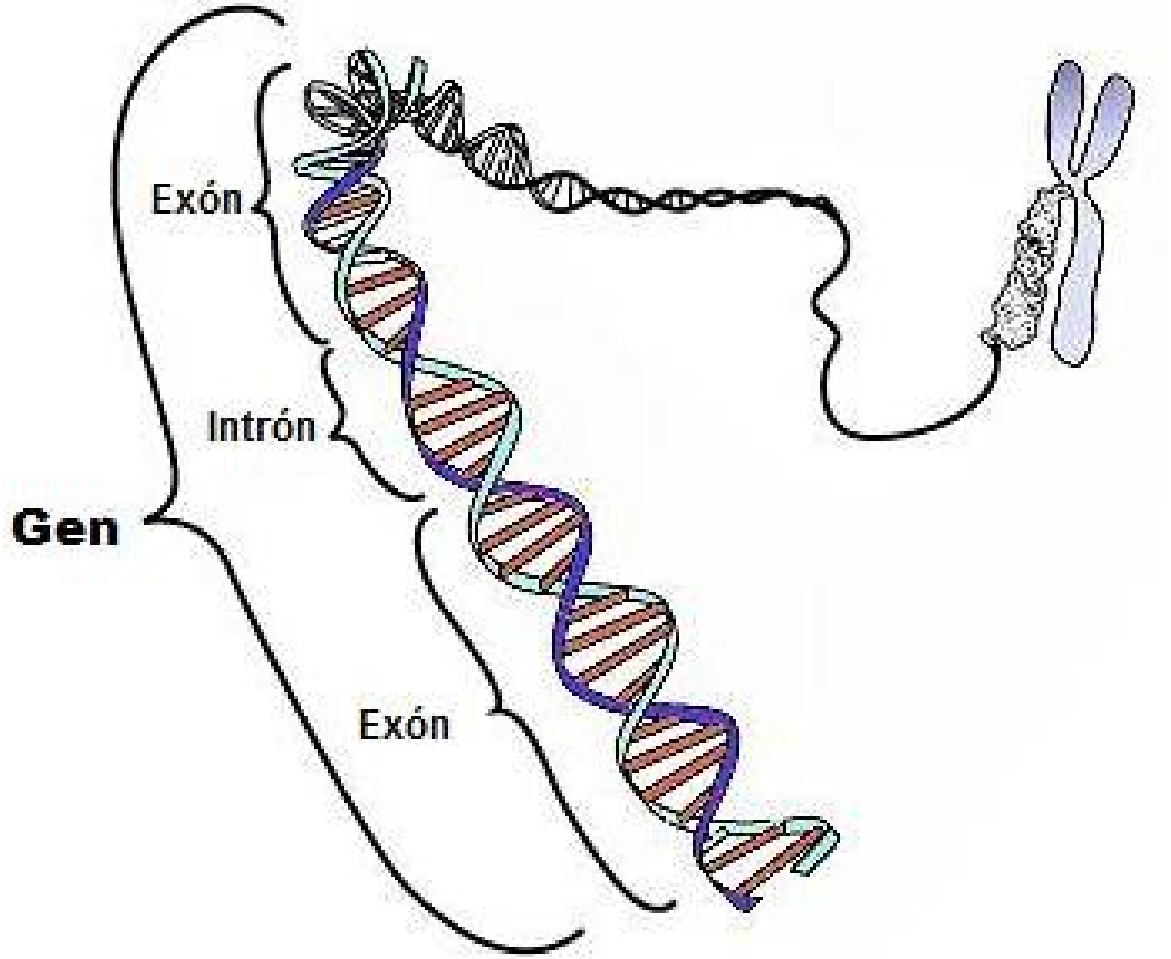


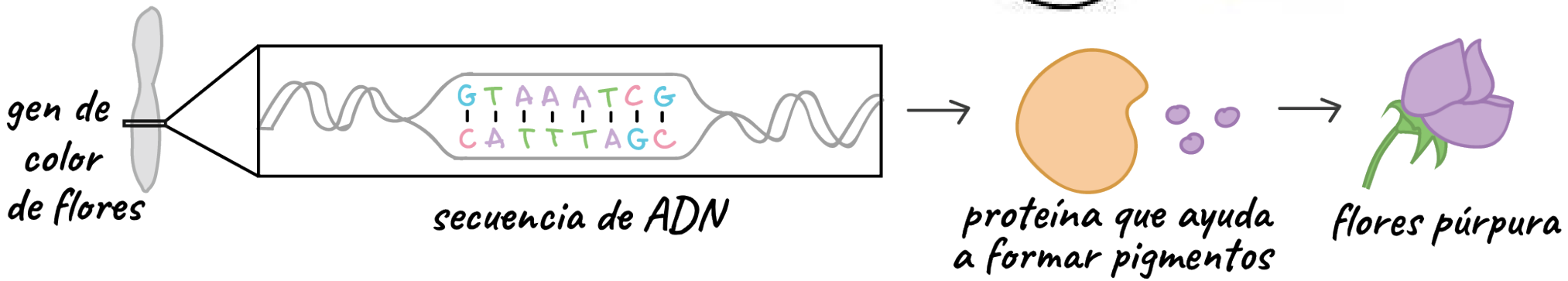
PROYECTO GENOMA HUMANO

- En 1984 un conjunto de científicos se propusieron encontrar una técnica capaz de secuenciar e identificar las posibles mutaciones en el ADN de los supervivientes a la bombas atómicas lanzadas en Japón durante la II guerra mundial.
- El primer borrador fue realizado en el año 2000 y tres años más tarde, coincidiendo con el 50 aniversario del descubrimiento de la estructura del ADN, se anunciaría que el genoma del hombre había sido secuenciado casi en su totalidad.
- El genoma humano contiene aproximadamente **3.000 millones de estos pares de bases**, los cuales se encuentran en los 23 pares de cromosomas dentro del núcleo de todas nuestras células.
- Cada cromosoma contiene cientos de miles de genes, los cuales tienen las instrucciones para hacer proteínas.
- Cada uno de los 30.000 genes estimados en el genoma humano produce un promedio de tres proteínas.

GEN

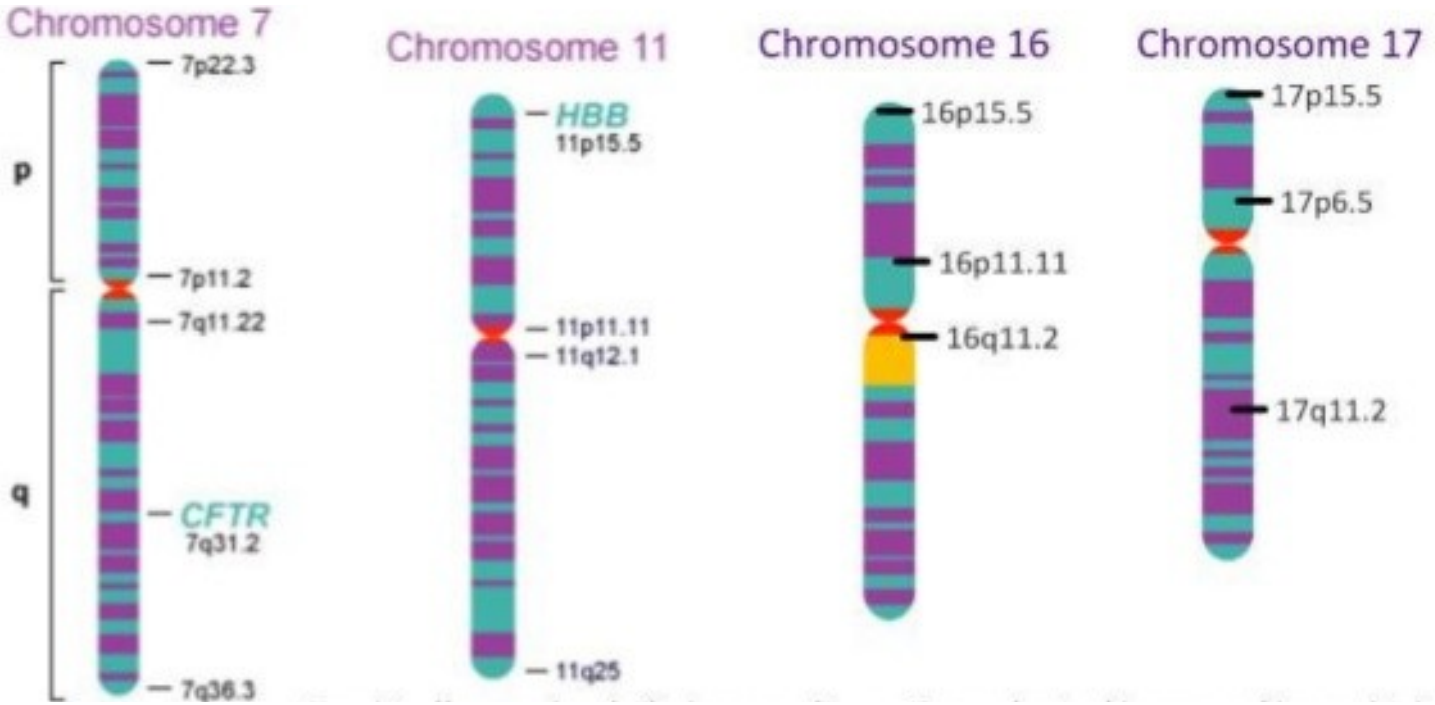
- Es un segmento de ADN que codifica para una proteína, este ocupa un lugar fijo llamado locus.
- Es la unidad de la información hereditaria que codifica la información para la síntesis de un péptido (proteína = enzima).

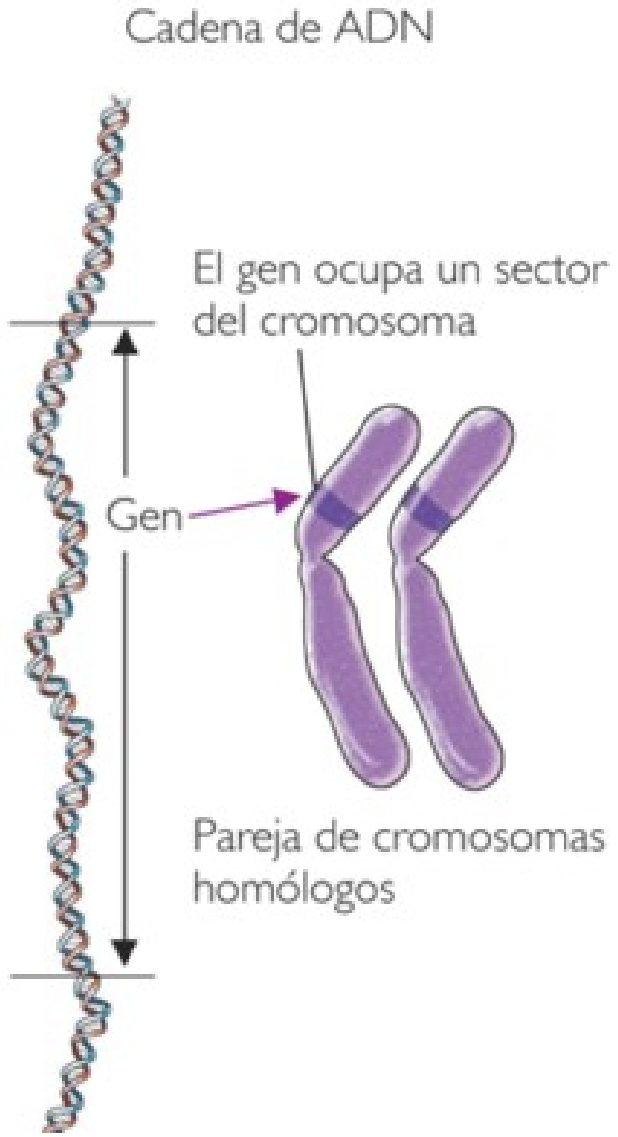




LOCUS

- Cada gen ocupa un lugar físico en el cromosoma, este es denominado **locus**.
- El conjunto de locus se llama **loci**.

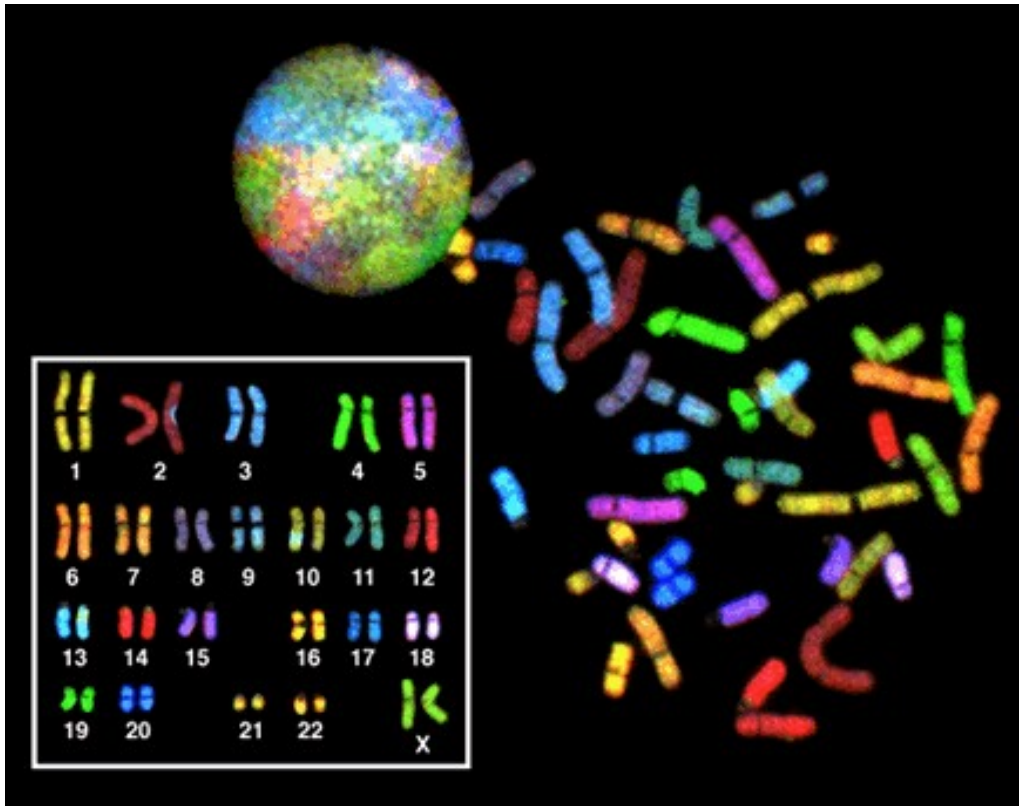


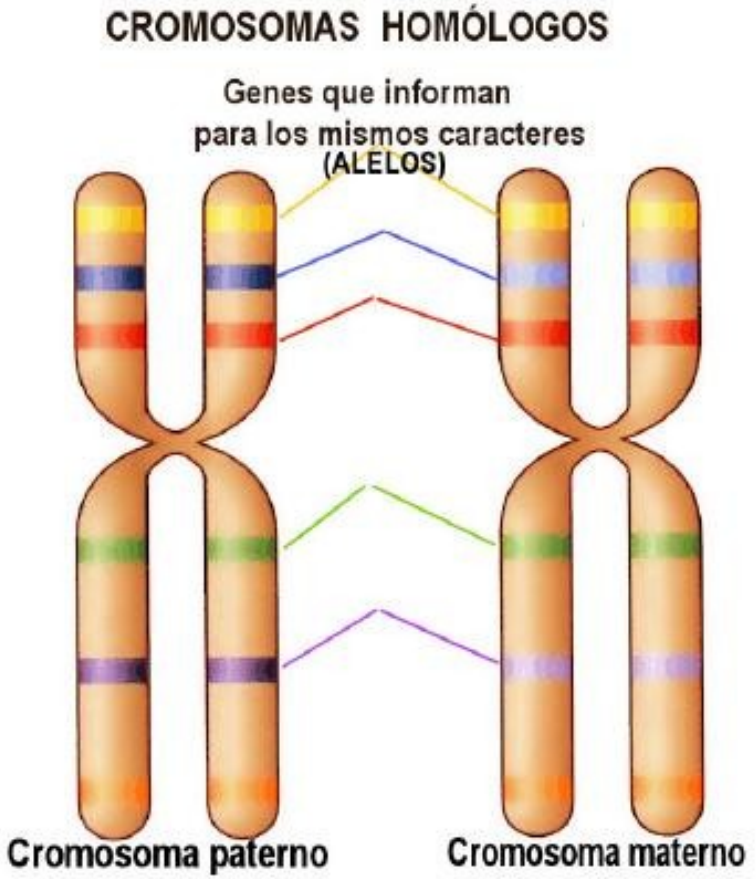


Trilce ACADEMIA

CARGA DIPLOIDE

- En nuestra especie, cada una de las células tiene 23 pares cromosomas, cada pareja esta formada por dos cromosomas homólogos que contienen información para los mismos genes.





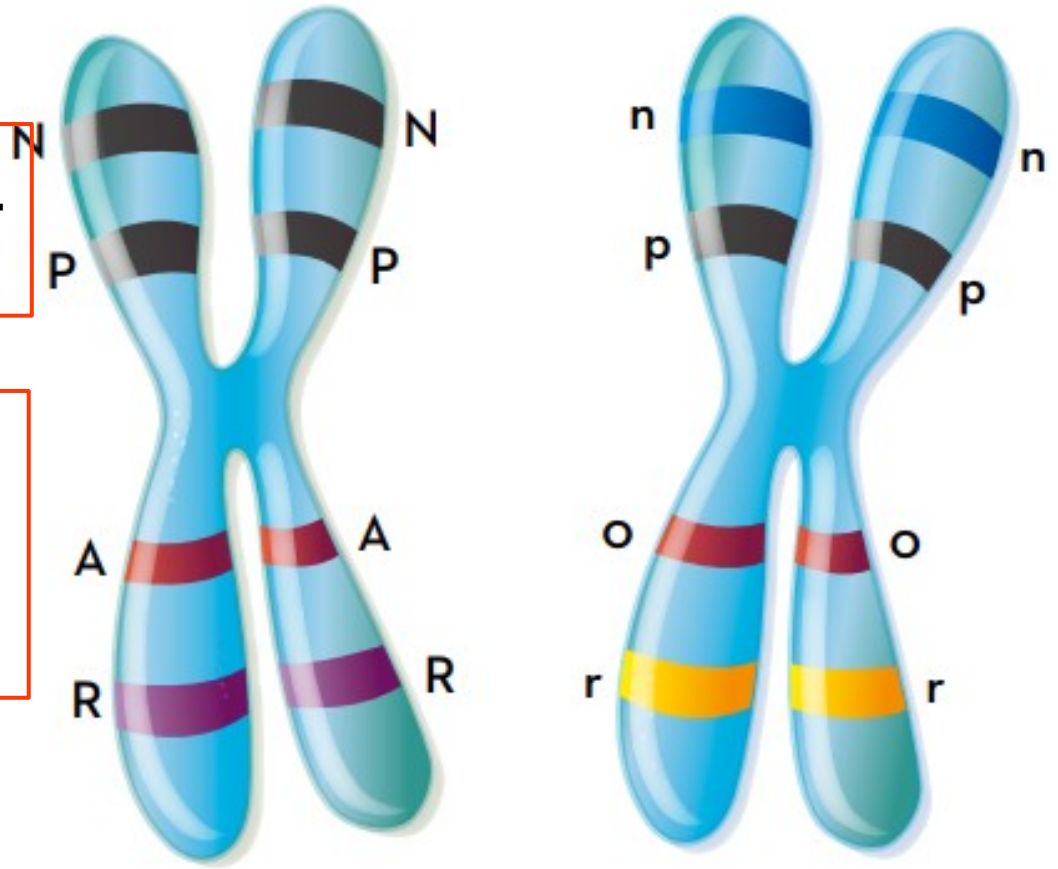
GENES ALELOS

- Son variantes de un gen, “alternativas” que controlan las diversas expresiones para una característica.

CROMOSOMAS HOMÓLOGOS

ALELOS DOMINANTES

SE COLOCAN EN LETRA MAYUSCULA



ALELOS RECESIVOS

SE COLOCAN EN LETRA MINÚSCULA

Trilce ACADEMIA

GENES DOMINANTES

- Es aquel que se manifiesta siempre, en homocigosis o heterocigosis.
- Se representan con letras mayúsculas.

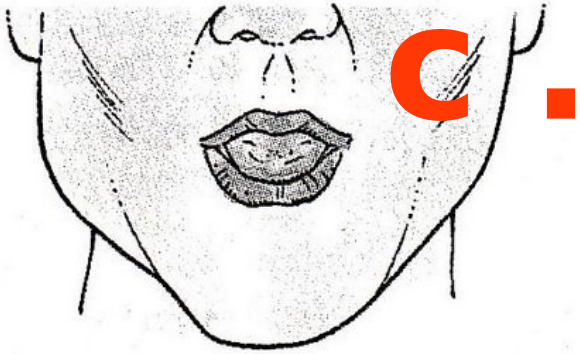
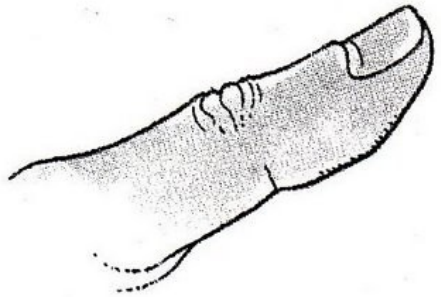
A B C ...

Trilce ACADEMIA

GENES RECESIVOS

- Se expresa solo en homocigosis.
- Se representa con letra minúscula. a, b, c, d, etc.

a **b**

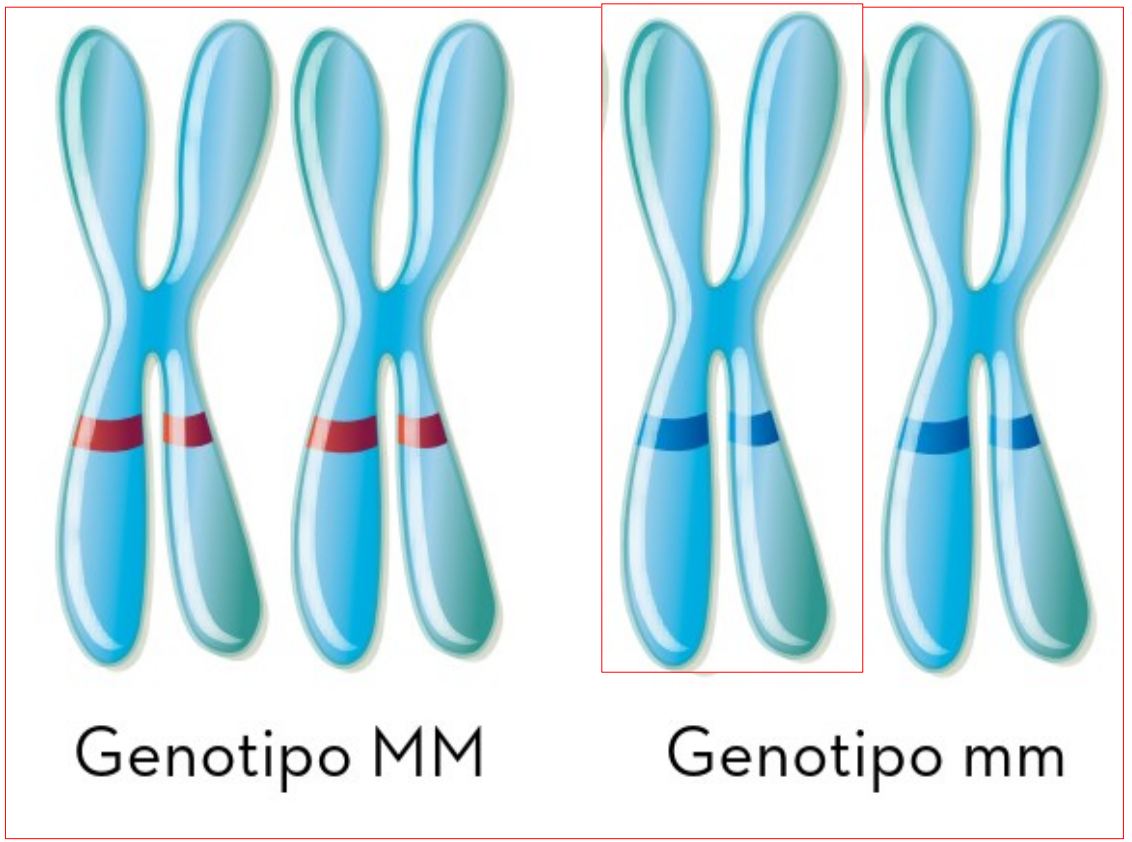
CARÁCTER RECESIVO		
 Lengua no enrollada	Lóbulo adherido	 Pulgar recto

c...

Trilce ACADEMIA

HOMOCIGOTO

- Si su par de alelos son iguales.
- Dominante: AA, BB, MM
- Recesivos: aa, bb, mm
- Son “puros”

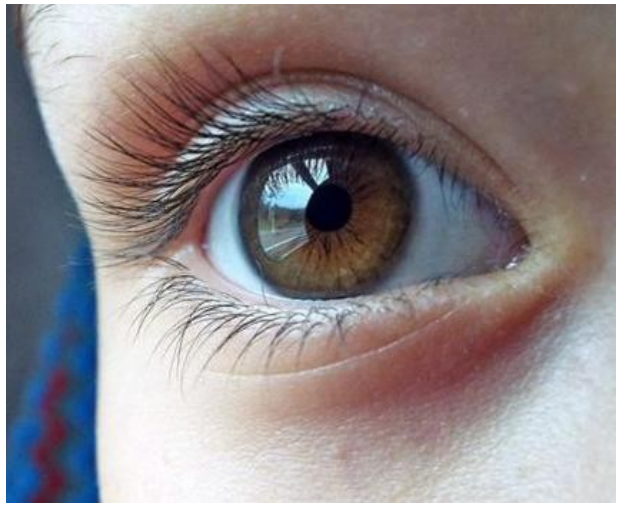


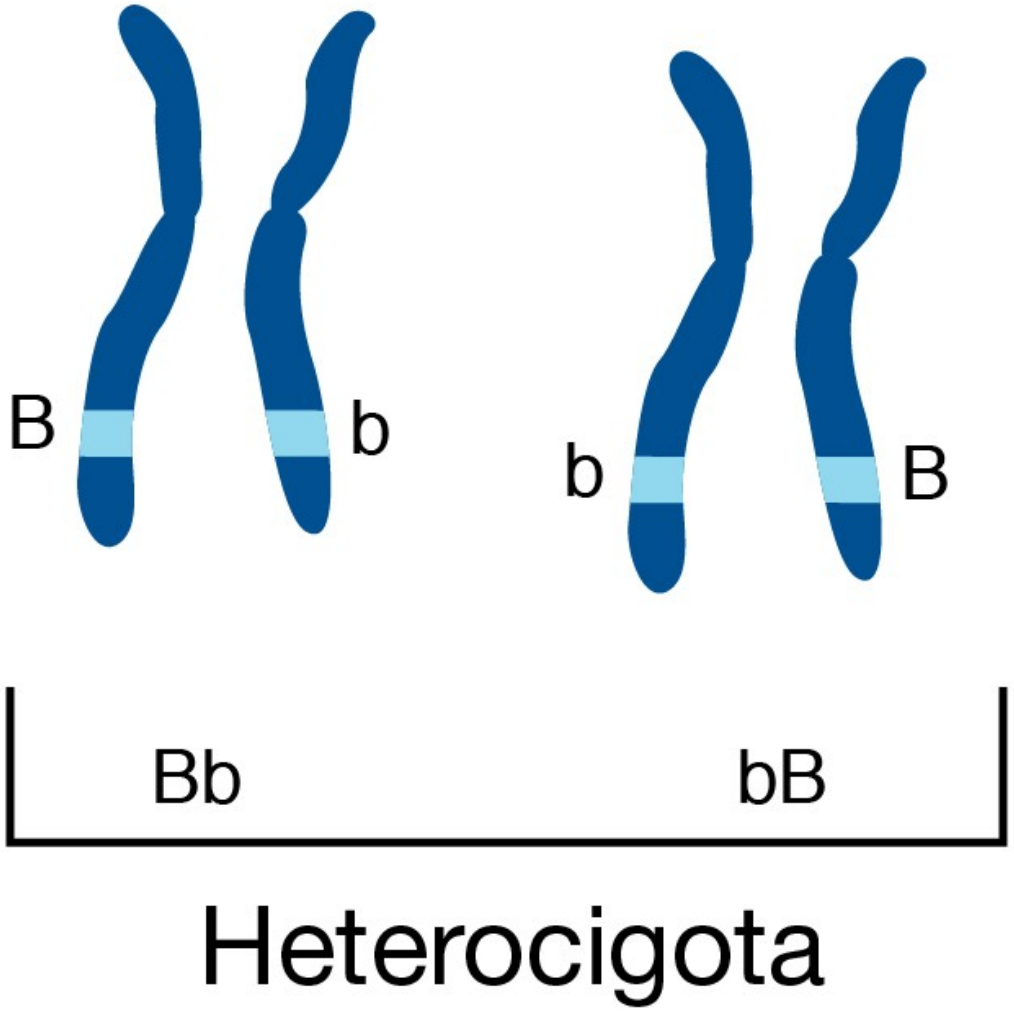
Trilce
ACADEMIA

HETEROCIGOTO

- Si su par de alelos son diferentes. Aa, Bb, Cc.
- Llamados también **HIBRIDO**.
- Expresa el fenotipo dominante.

Genotipo Mm

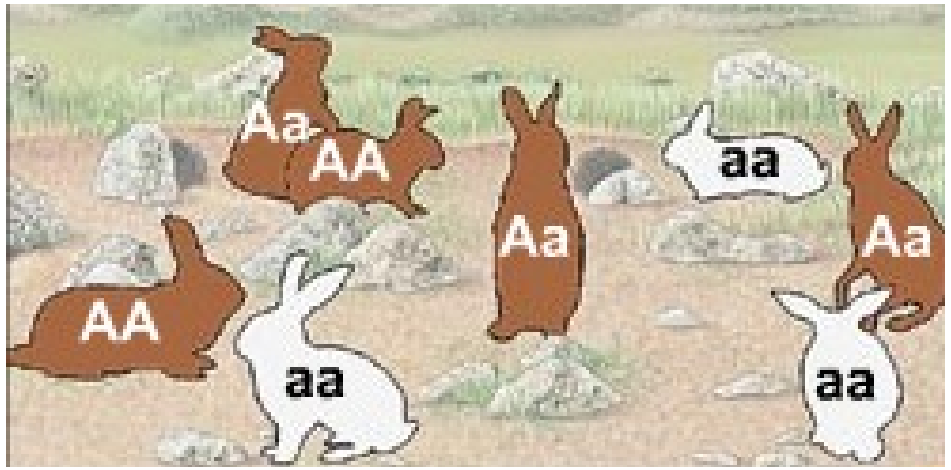


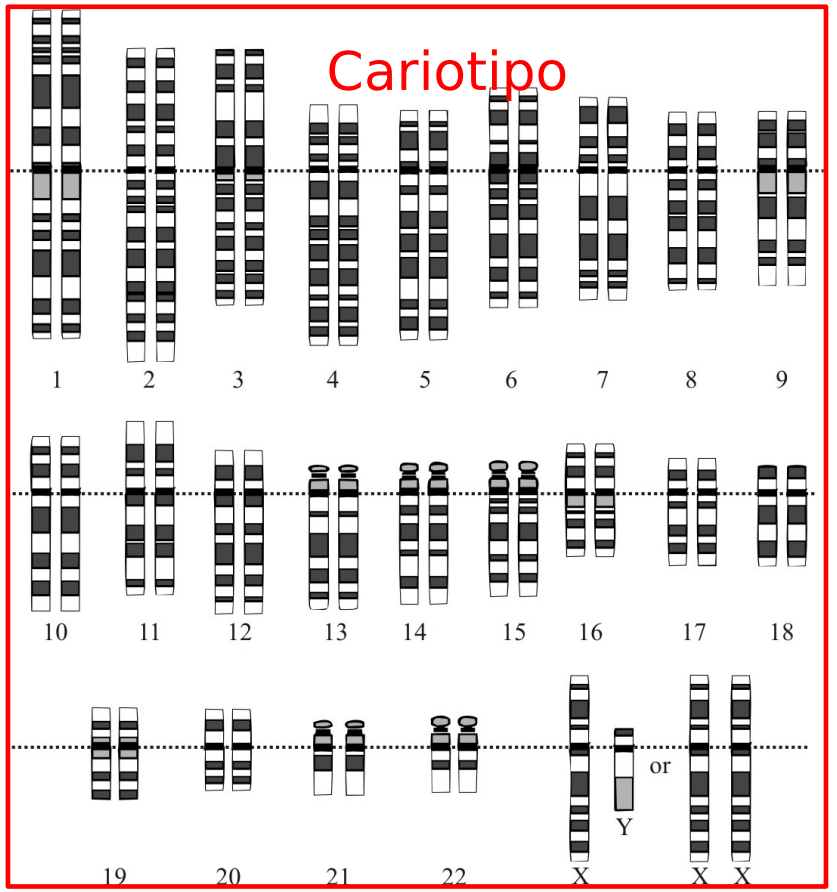


Trilce ACADEMIA

GENOTIPO

- Conjunto de los genes que existen en el núcleo celular de cada individuo.



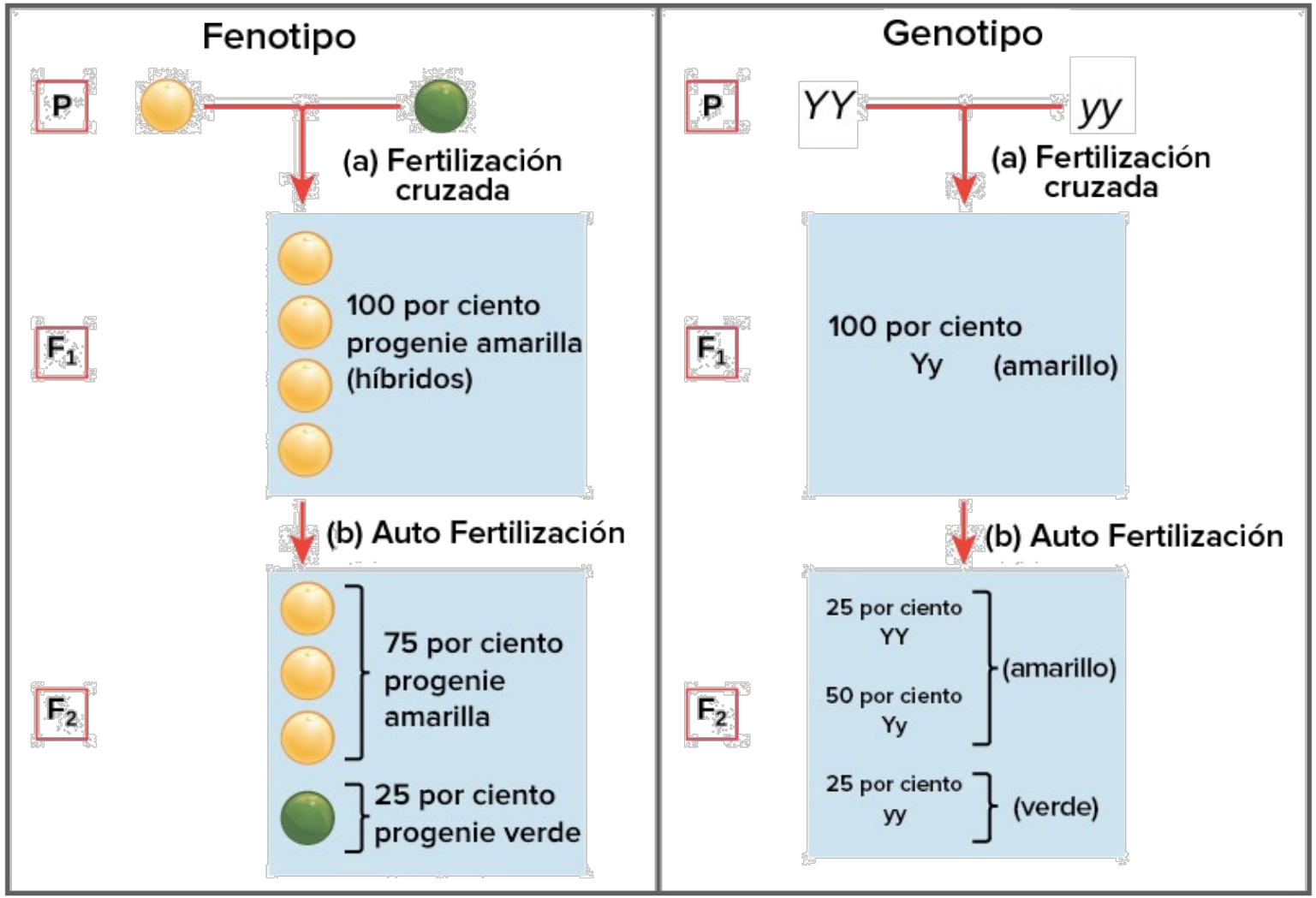


Trilce
ACADEMIA

FENOTIPO

- Conjunto de caracteres visibles que un individuo presenta como resultado de la interacción entre su genotipo y el medio.

GENOTIPO FENOTIPO



Trilce ACADEMIA

GENOTIPO FENOTIPO

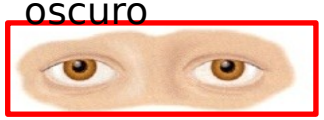
- El ambiente puede generar cambios en individuos genéticamente idénticos

Trilce
ACADEMIA

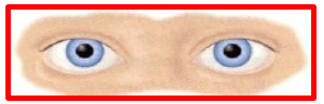
CARACTERES HEREDITARIOS EN EL HOMBRE				
Carácter	Dominante	Recesivo	Genotipo	Fenotipo
Plegar la lengua en U	Se puede plegar	No se repliega	AA	Pliega la lengua
			Aa	
			aa	No pliega la lengua
Color de cabello	Cabello Oscuro	Cabello claro	AA	Cabello oscuro
			Aa	
			aa	Cabello claro
Color de ojos	Oscuros	Claros	AA	Ojos oscuros (marrones)
			Aa	
			aa	Ojos claros (azules ,verdes ,pardos)
Lóbulo de oreja	Presente	Ausente	AA	Con lóbulo
			Aa	
			aa	Sin lóbulo
Línea frontal del pelo	Pico en V	Línea frente recta	AA	Línea frontal en V
			Aa	
			aa	Línea frontal recta

Cabello oscuro

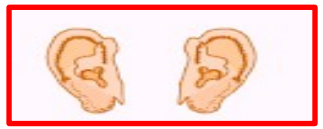
Cabello claro



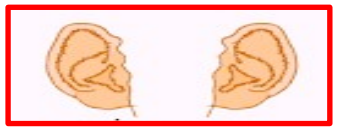
Ojos oscuros



Ojos claros



Oreja con lóbulos



Oreja sin lóbulos

Pico de viuda

Línea recta

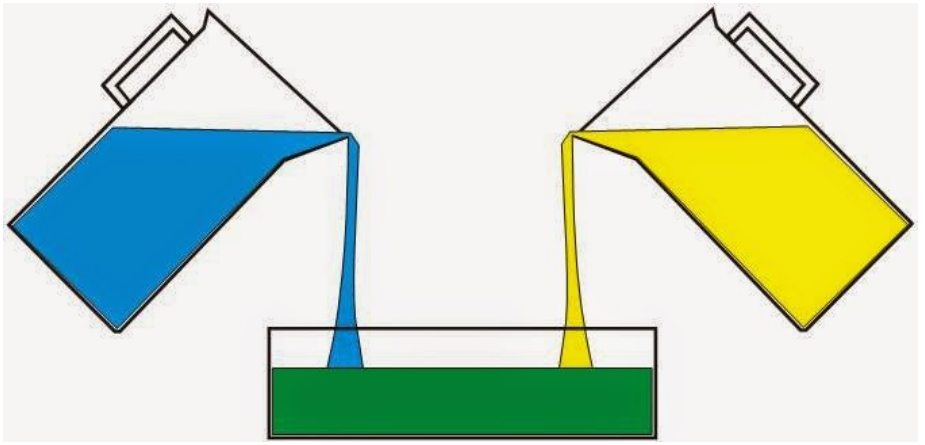
Trilce ACADEMIA

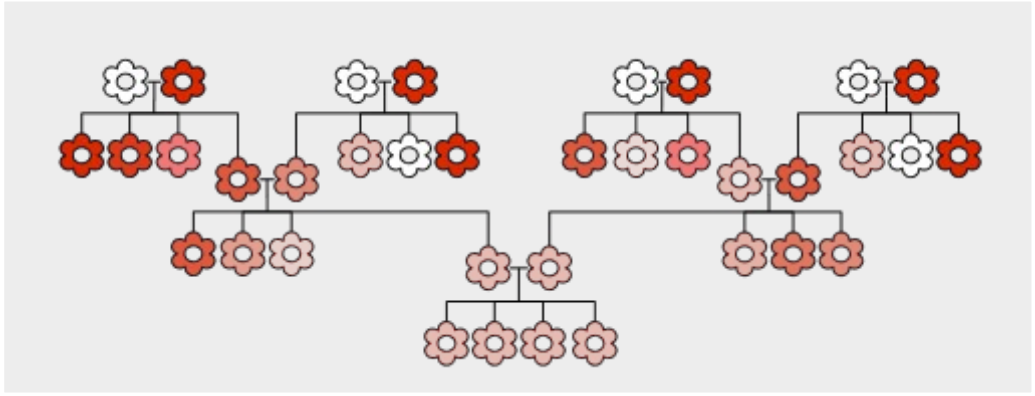
RASGOS MENDELIANOS (MONOGÉNICOS)

- Albinismo
- Hoyuelos
- Enrrollar la lengua
- Lóbulo de la oreja
- Pelirrojo
- Pecas

TEORIAS HACERCA DE LA HERENCIA

- Se sugieren dos hipótesis para explicar la transmisión de los caracteres heredados.
- La primera sostiene que la herencia se explica como una mezcla, es decir, que el material genético de los padres se mezcla igual que las pinturas, tal como juntar azul con amarillo y formar verde.
- Esto no es más que la conjetura de que los atributos de los padres se trasmitían "a medias" a sus hijos, una hipótesis con la que se sospechaba que las características de los padres "se mezclaban" para dar con

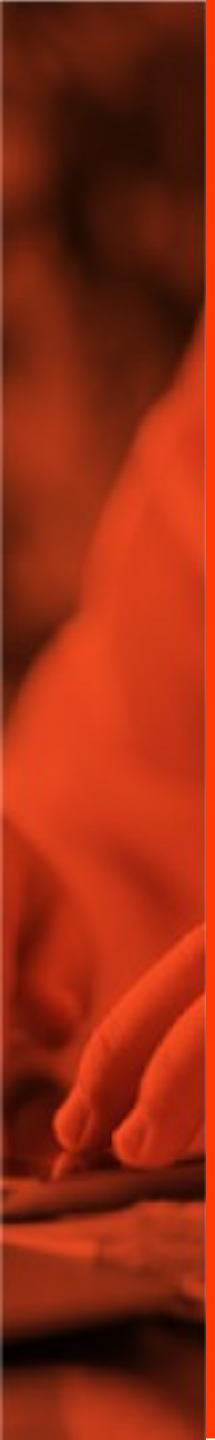




TEORIAS HACERCA DE LA HEREN

- La segunda, alternativa al modelo de la mezcla, es la hipótesis de la herencia “particulada”.
- De acuerdo con este concepto, los padres transmiten unidades heredables discretas –genes- que retienen su identidad en la descendencia.
- Estableciendo una analogía, una colección de genes se parece más a una baraja de cartas que a un pincel de un pintor.
- En forma semejante a las cartas, los genes se pueden distribuir y transmitir de generación en generación sin diluirse (sin perder su identidad e integridad).

Trilce
ACADEMIA



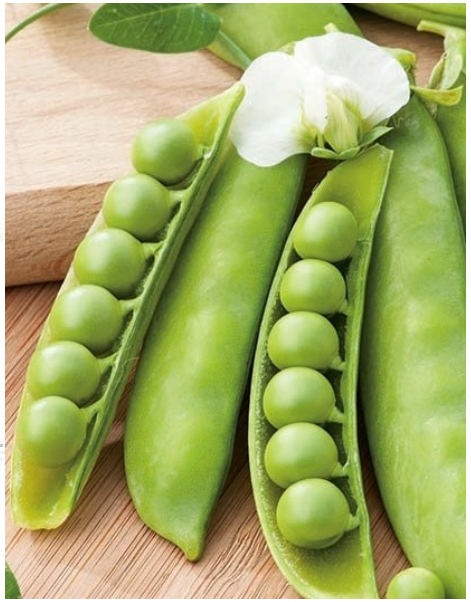
GREGOR MENDEL

Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

GREGOR MENDEL

- Gregorio Mendel realizó estudios genéticos con la arveja *Pisum sativum* (por su fácil cultivo) durante 8 años y publicó sus resultados en 1866.
- En trabajo proponía algunos principios genéticos básicos.
- El **ESTUDIO FACTORES HEREDITARIOS**, no genes



Trilce
ACADEMIA

Monasterio Agustino de Santo Tomás de Brunn

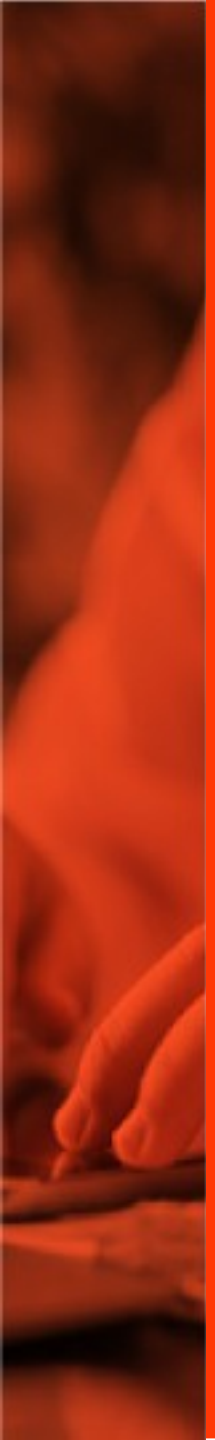
- Jardín del monasterio agustino de Santo Tomás de Brunn, actual república Checa, donde Mendel realizó sus experimentos de cruces con el guisante

Trilce
ACADEMIA

VENTAJAS DE UTILIZAR *Pisum sativum*

- Fácil de cultivar y mantener, crecimiento rápido.
- Producción de semillas abundante
- Presenta muchas características y variedades
- Polinización fácil por métodos de autofecundación y polinización cruzada artificial.
- Produce formas puras e híbridos.

Trilce
ACADEMIA



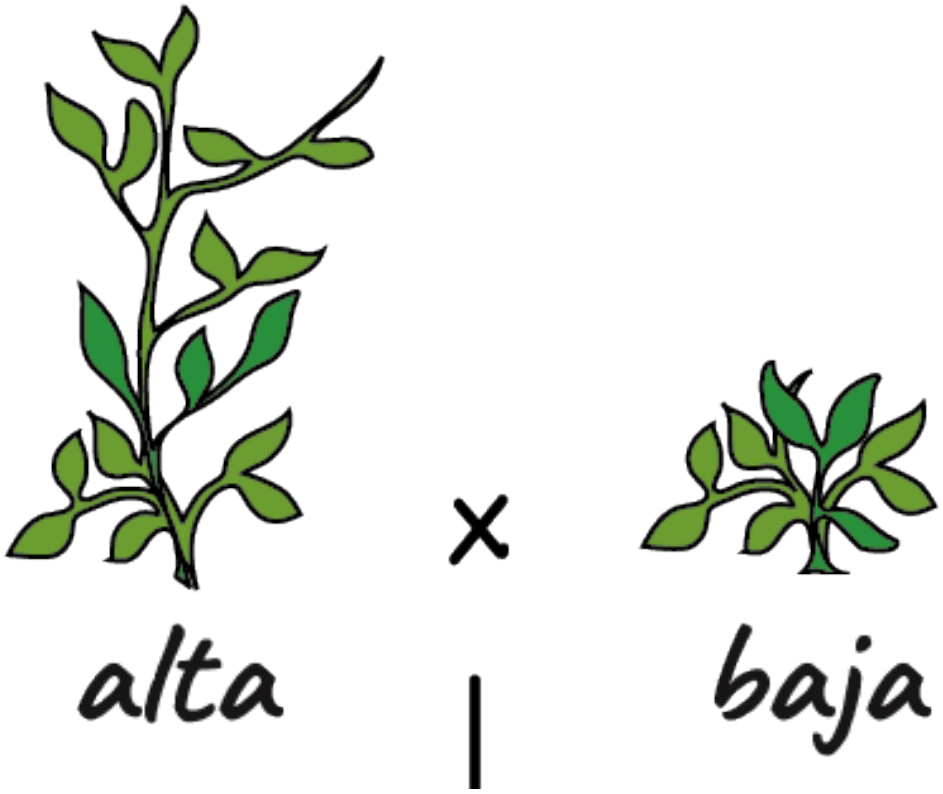
BASES DEL EXPERIMENTO

Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

BASES DEL EXPERIMENTO DE MENDEL

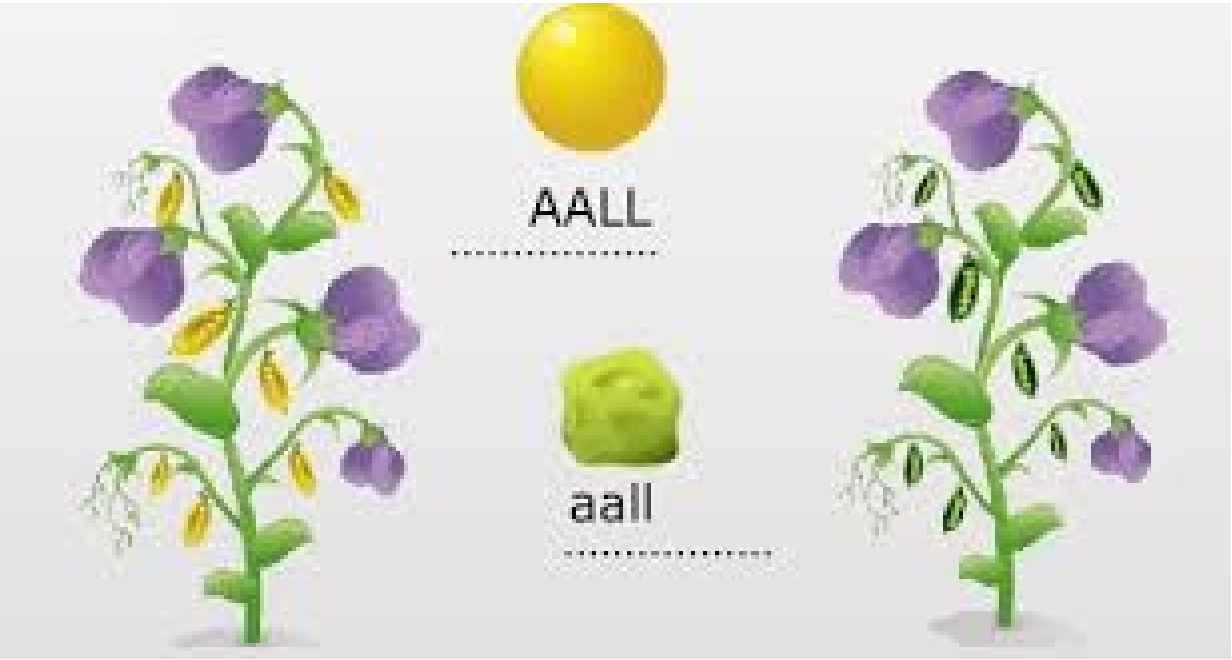
- Elección de caracteres cualitativos y excluyentes alto-bajo, verde-amarillo, rugoso-liso, etc.

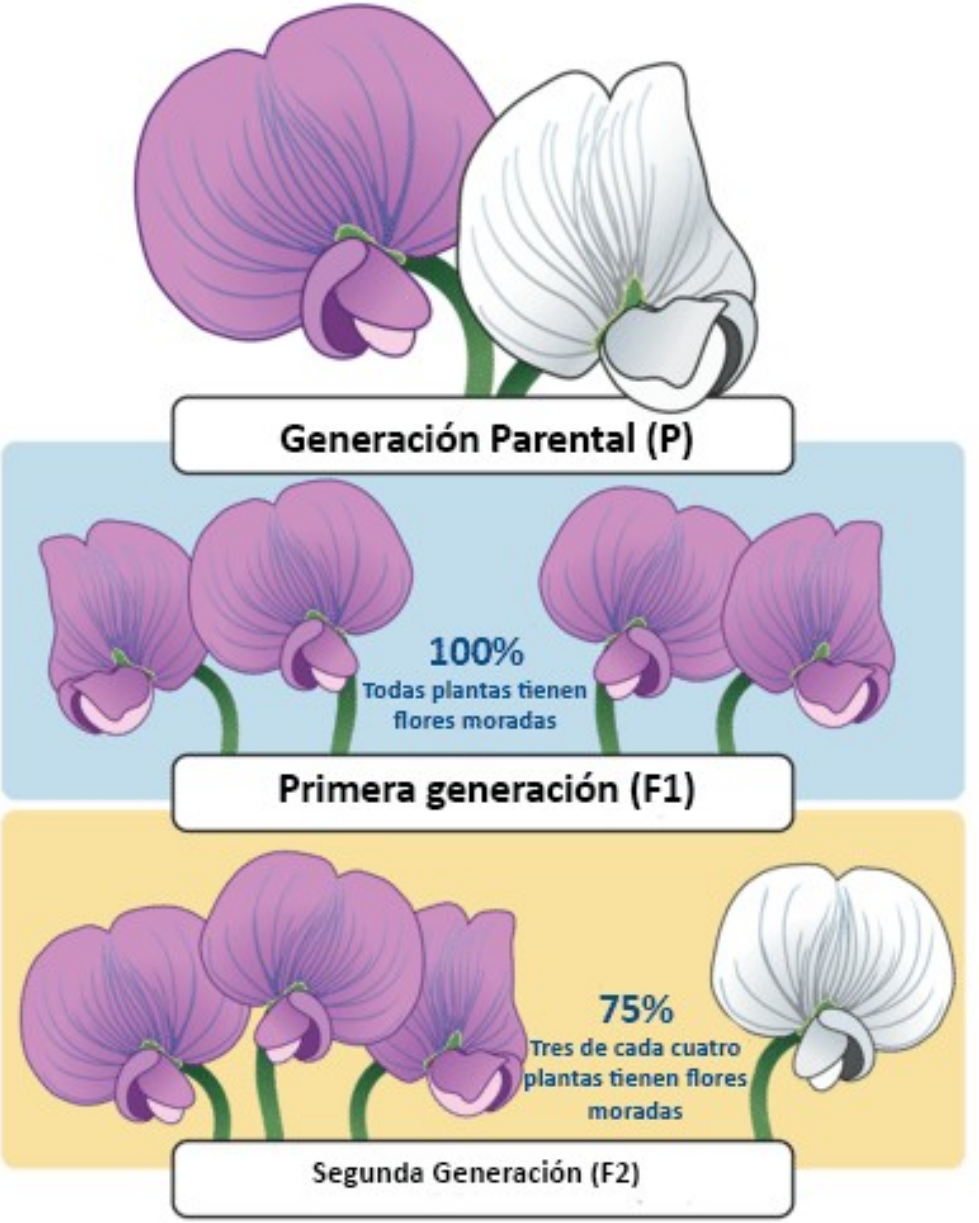


Trilce ACADEMIA

BASES DEL EXPERIMENTO DE MEN

- Realizo cruces genéticos de líneas puras para las características seleccionadas.
- Esta primera línea la llamo generación Parental o generación P.



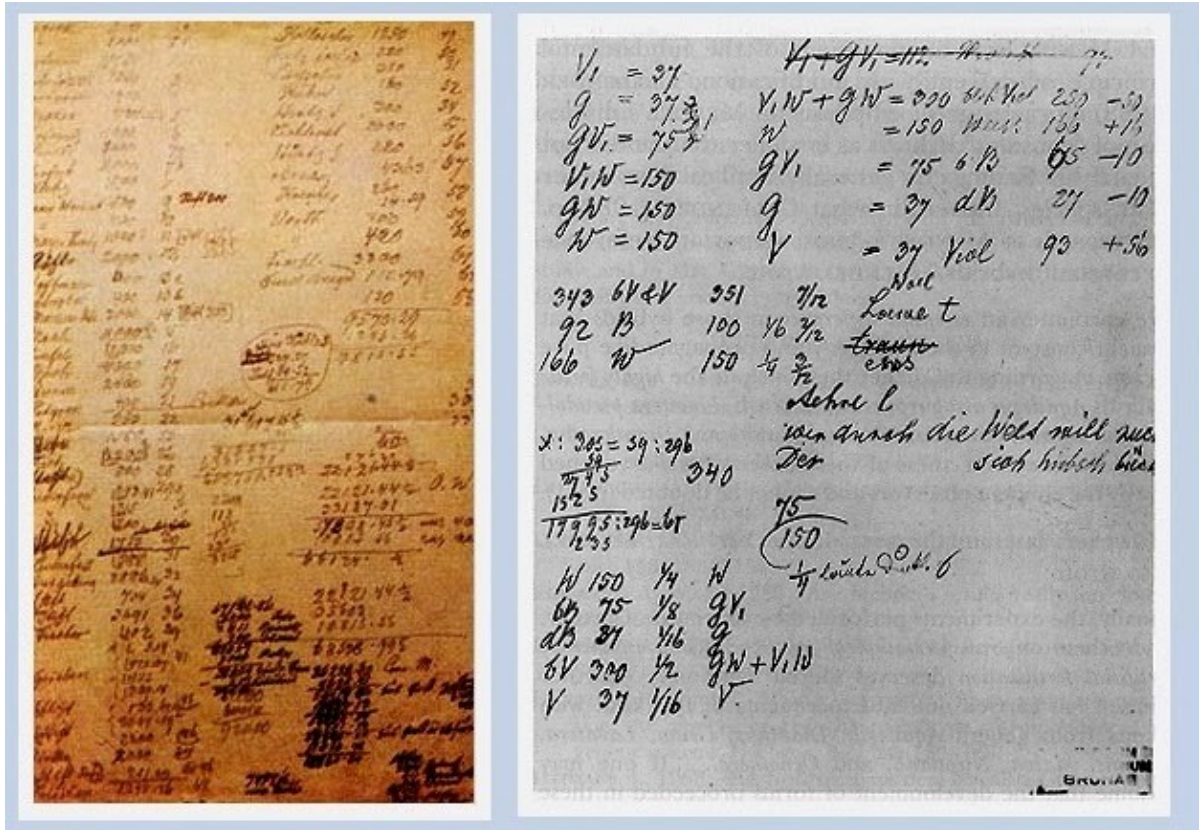


Caracteres hereditarios en la planta de arveja

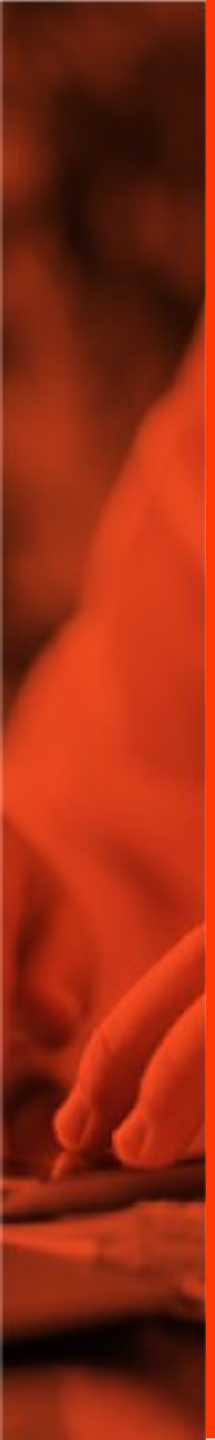
	Rasgo Dominante	Rasgo Recesivo
Forma de la semilla	lisa	arrugada
Color de la semilla	amarilla	verde
Forma de la vaina	hinchada	contraída
Color de la vaina	verde	amarilla
Color de la flor	púrpura	blanca
Ubicación de la flor	en las uniones de las hojas	en las puntas de las ramas
Tamaño de la planta	alta (1.8 a 2 m)	enana (0.2 a 0.4 m)

BASES DEL EXPERIMENTO DE MEND

- Análisis cuantitativos de los fenotipos de la descendencia (proporción de cada fenotipo en la descendencia)



Trilce ACADEMIA



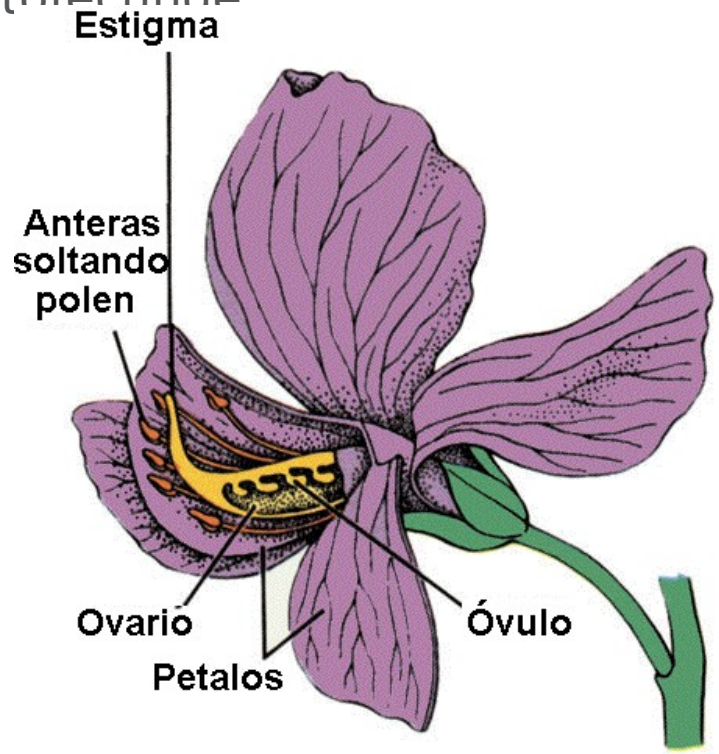
METODOS DE CRUZAMIENTO

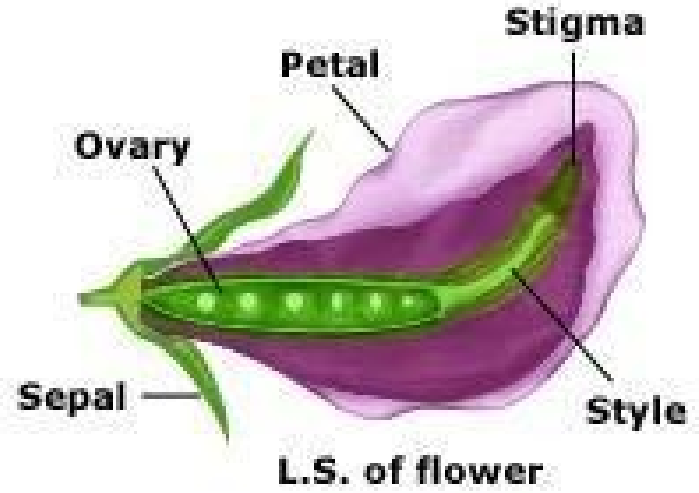
Trilce
ACADEMIA

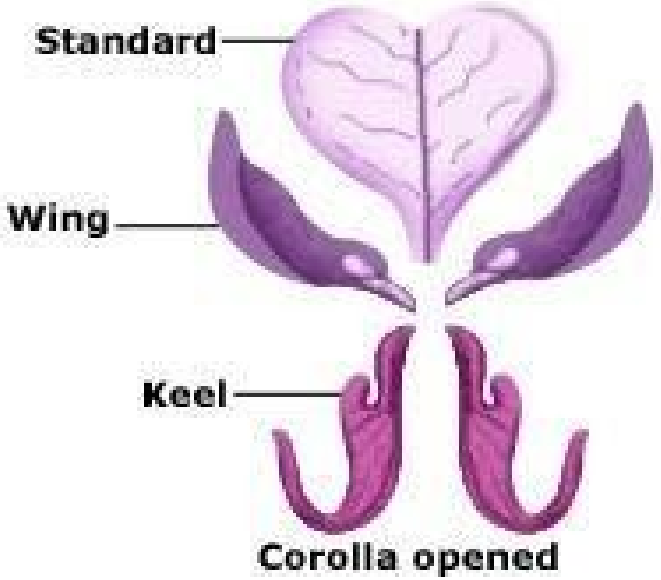
¡Tu mejor opción!

FLOR DE *Pisum sativum*

- Las flores de Pisum sativum son hermafroditas, la presencia de ambos órganos sexuales genera en la mayoría de los casos que las flores se autofecunde



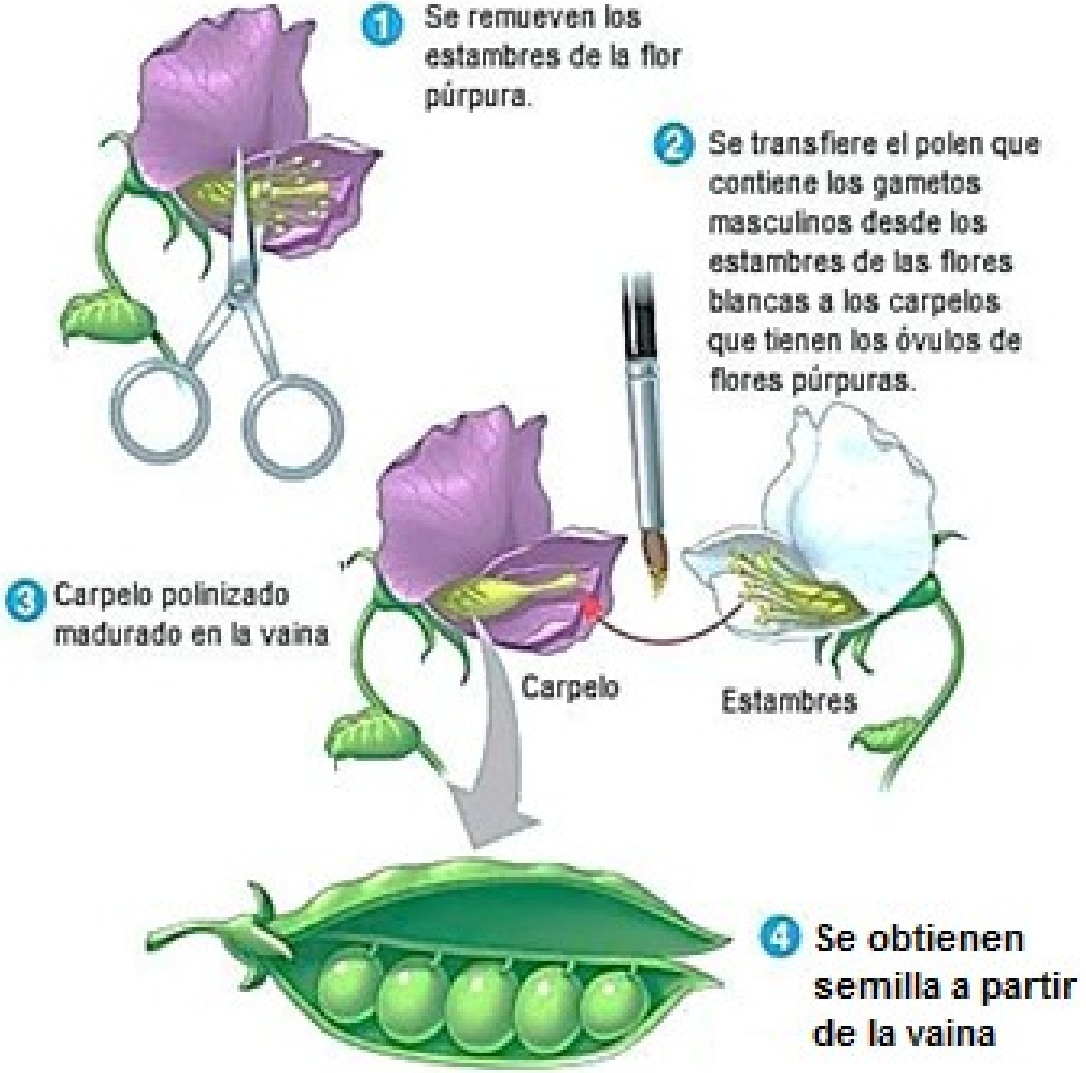


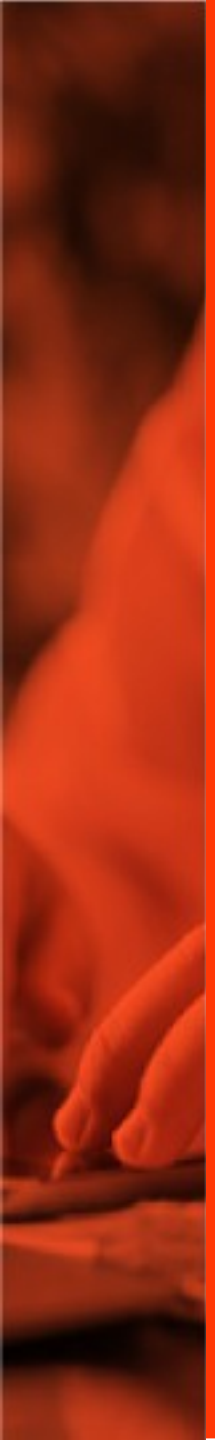


Trilce ACADEMIA

MÉTODO DE CRUZAMIENTO

- Para evitar la autofecundación se cortan los estambres de la flor (dejando sólo los órganos sexuales femeninos o carpelos) y con un pincel se extrae el polen del estambre de una flor de otra planta y se espolvorea sobre el carpelo que contienen los óvulos en su interior.
- A partir del control de la fecundación Mendel podía estar muy seguro del parentesco de cada individuo, según el método utilizado.





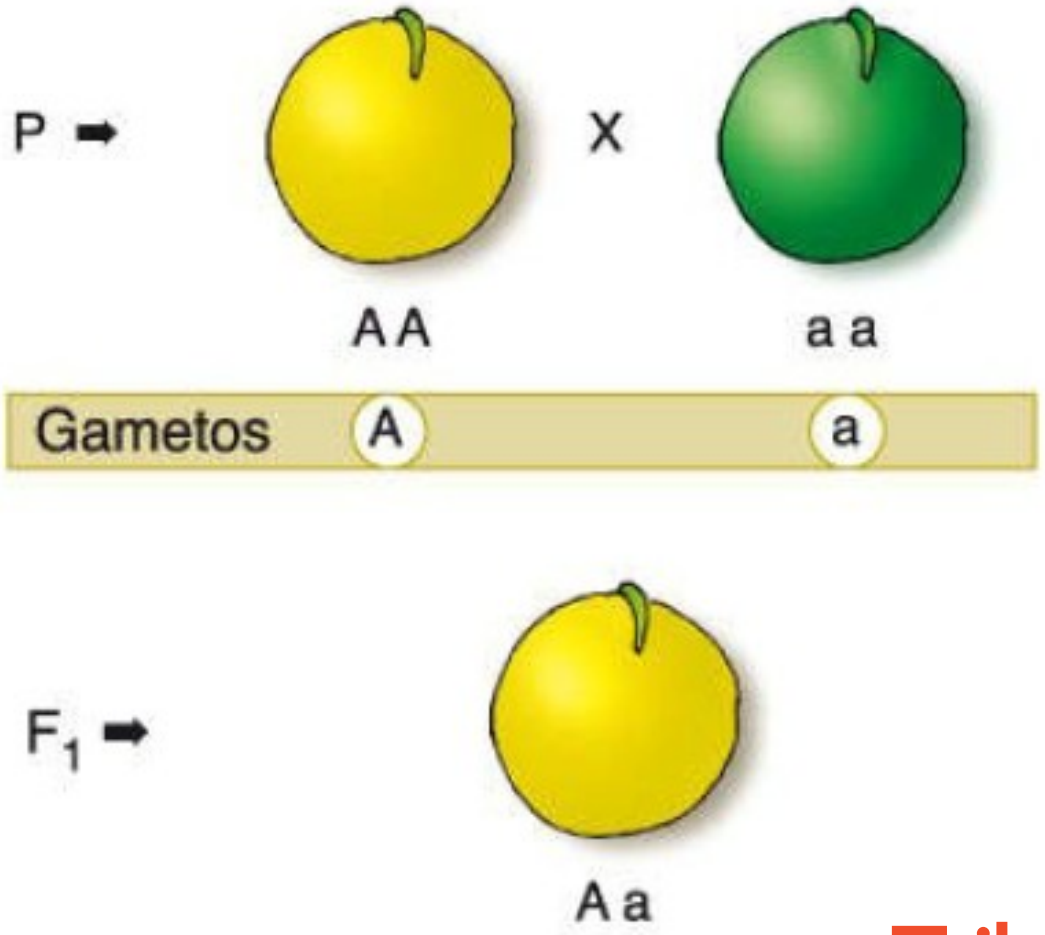
EXPERIMENTOS

Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

EXPERIMENTOS DE MENDEL – GRUPO 1

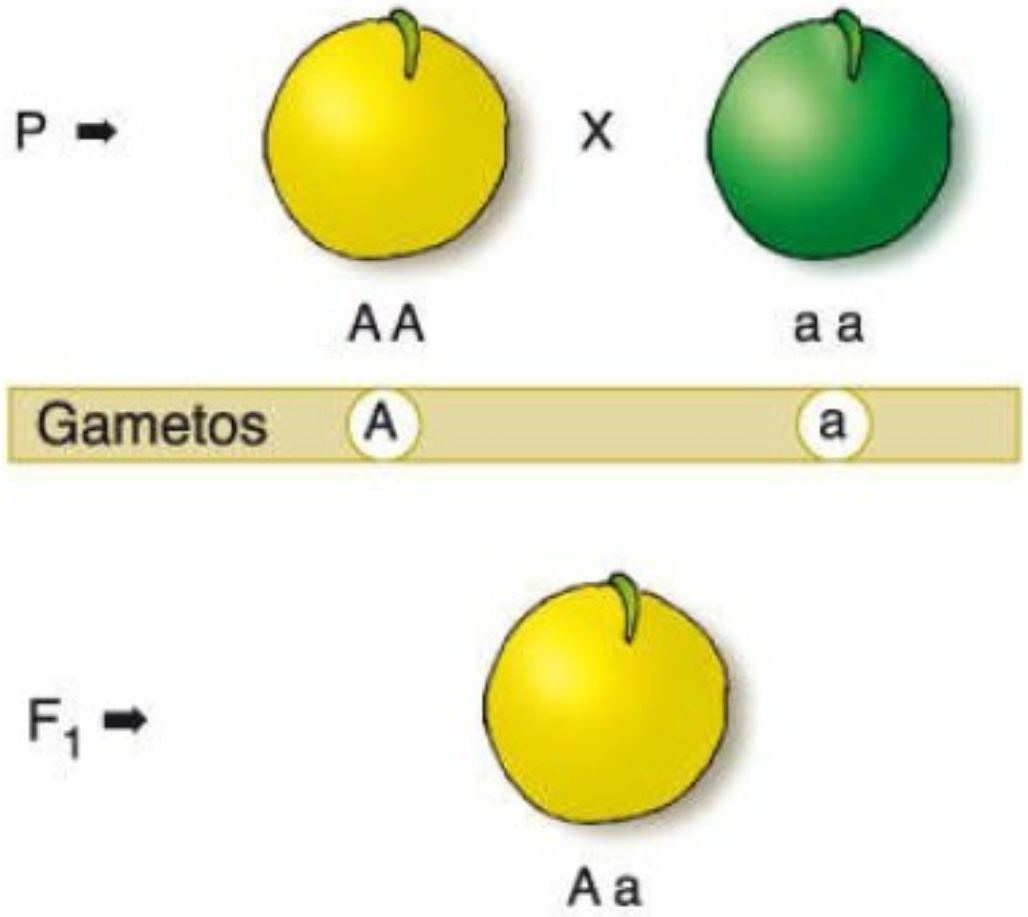
- **Cruce de líneas puras para un solo carácter.**
- Al carácter que aparecía lo llamo dominante y al que desaparece lo denomina recesivo.
- Generación parental: P
- Generación filial: F_1
- F1



Trilce ACADEMIA

CONCLUSIÓN DE MENDEL

- Esta ley dicta que, al cruzar dos variedades de una especie de raza pura, cada uno de los híbridos de la primera generación son fenotípicamente iguales.
- Esto se debe a que las razas puras tienen un gen dominante o un gen recesivo.
- El genotipo dominante será entonces el que determine la característica o características principales de la primera generación del cruce.



Trilce ACADEMIA

Ejemplos

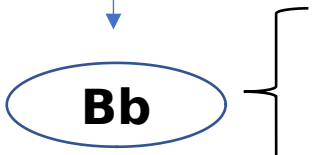
1. Si una planta homocigótica de semilla amarrilla se cruza con una homocigótica de semilla verde, sabiendo que la semilla amarilla es dominante sobre la semilla verde, ¿Cómo serán los genotipos y fenotipos de la primera generación?

FENOTIPO	GENOTIPO
Semilla amarilla	BB (homocigote dominante)
Semilla verde	bb (homocigote recesivo)

Parental (P):

Gametos:

Primera generación (F1) :



Las semillas salen amarillas (heterocigotos)

Trilce ACADEMIA

- Cuadrícula de Punnet

	b	**b**
B	Bb	Bb
B	Bb	Bb

En la Primera Generación (F1):

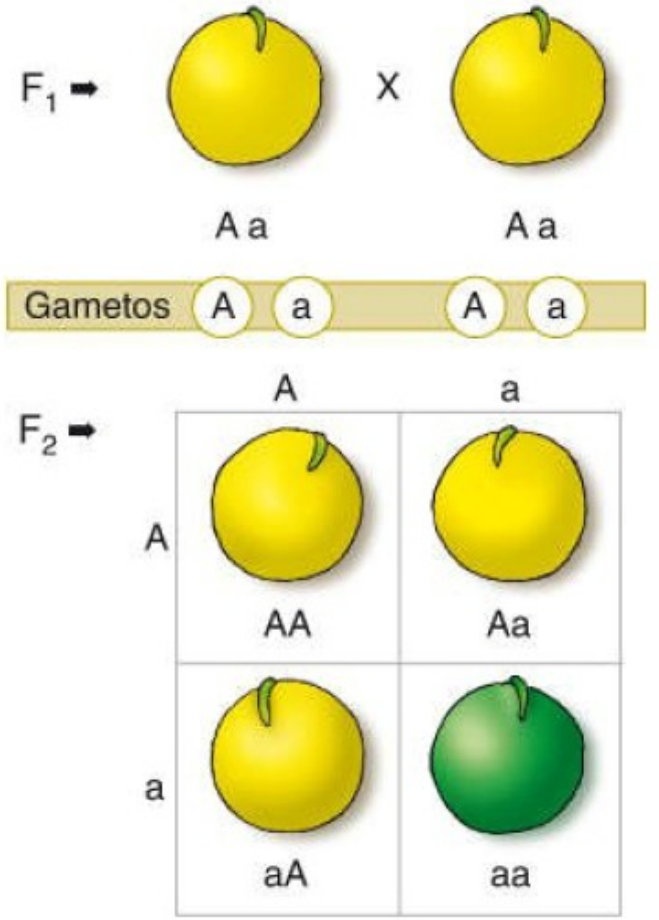
Genotipo — 100% Bb (híbrido)

Fenotipo — 100% semillas amarillas

Trilce ACADEMIA

EXPERIMENTOS DE MENDEL – GRUPO 2

- Autofecundación de híbridos
- Cada carácter estaba determinado por dos factores hereditarios, cada uno proveniente de un progenitor.
- Por tanto, lo que se hereda no son los caracteres, sino los factores que los determinan y que pueden manifestarse o no en la descendencia.



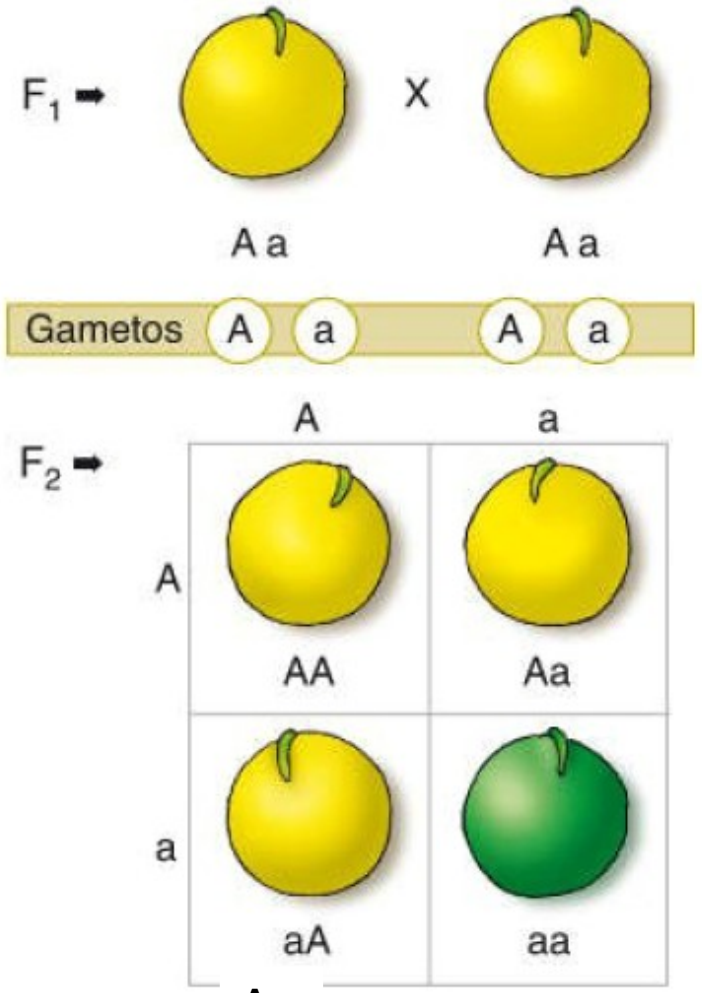
F1 = generación filial
F2 = generación filial

Trilce ACADEMIA

LEY DE LA SEGREGACIÓN . MONOHIBRIDISMO

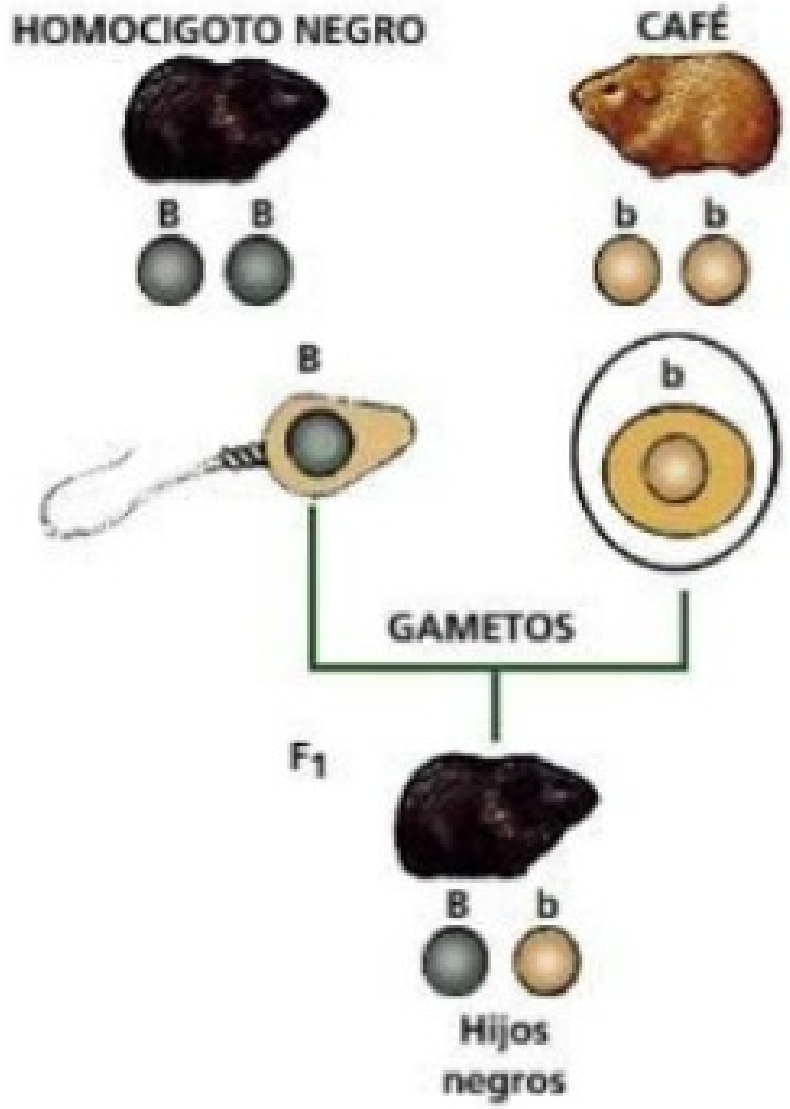
- Participa un solo carácter (hibrido). La ley sostiene “al cruzar dos líneas puras que poseen variación de un mismo carácter en la primera generación todos los descendientes adquieren el carácter dominante y al cruzar los híbridos (F1) entre si, el carácter dominante se representara en relación de tres a uno con respecto al carácter Recesivo.”

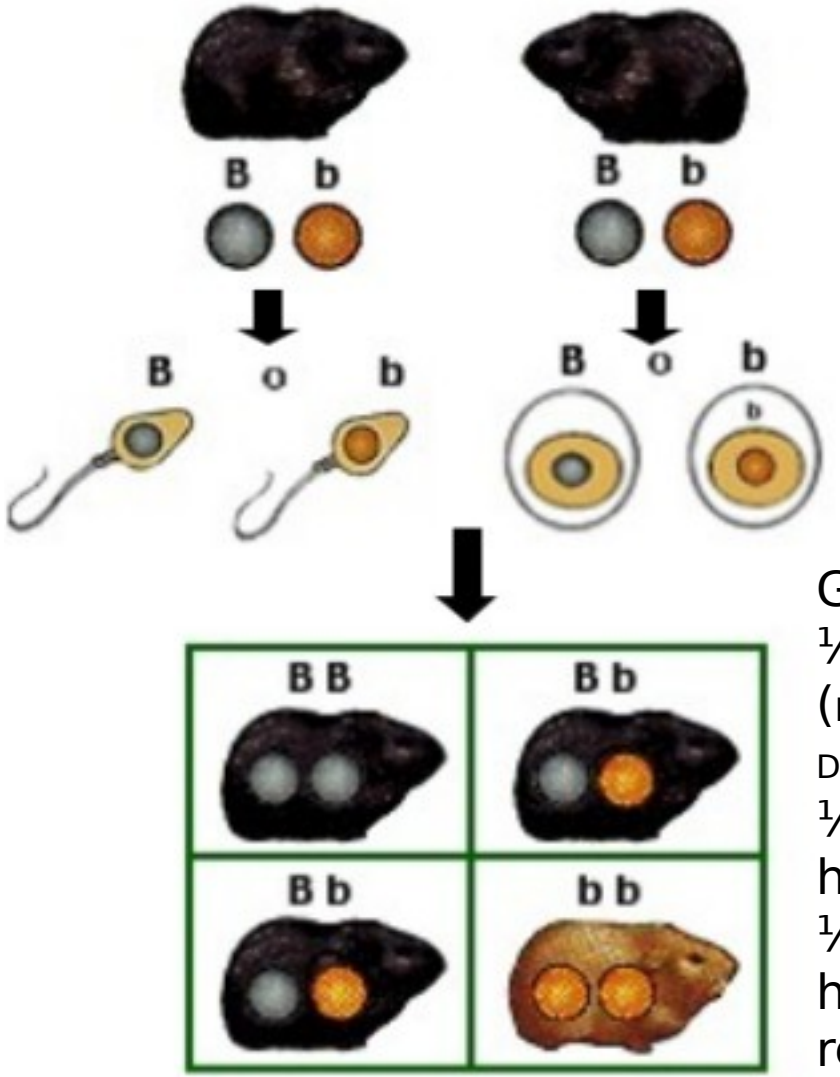
Gen Color
A (amarillo) > a (verde)



Aa

EJEMPLO PRIMERA LEY DE MENDEL





GENOTIPO
¼ O 25% BB (HOMOC DOMINANTE)
½ O 50% Bb heteroc
¼ o 25% bb homo recesivo

2. Fernando y Daniela son una joven pareja de casados. Fernando presenta nariz aguileña (homocigoto dominante) y su esposa nariz respingada (homocigoto recesivo). ¿Cuál será el porcentaje de hijos que presenten nariz respingada?

FENOTIPO	GENOTIPO
Nariz aguileña	AA o Aa
Nariz respingada	aa

Parental (P):

AA x aa

Gametos:

A a

Primera generación (F1) :

Aa

Las narices son aguileñas (heterocigotos)

Trilce ACADEMIA

- Cuadrícula de Punnet

	a	**a**
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

En la Primera Generación (F1):

Genotipo — 100% Aa (híbrido)

Fenotipo — 100% narices aguileñas

0 % (ninguno de sus hijos heredará la nariz respingada de su madre)

Trilce ACADEMIA

Ejercicios

1. Determine la probabilidad de obtener ratones blancos al cruzar ratones grises heterocigotos, sabiendo que el color blanco es un rasgo recesivo.

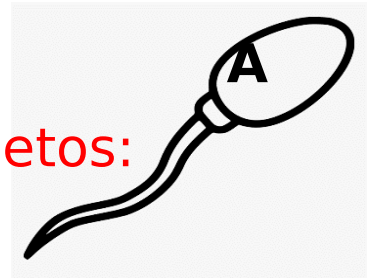
Parental (P)

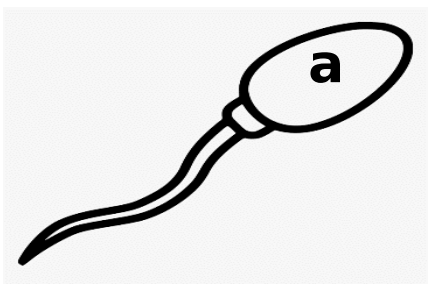
Aa

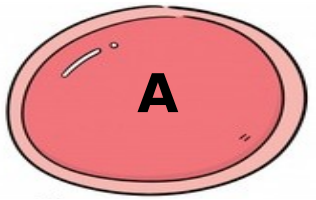
x

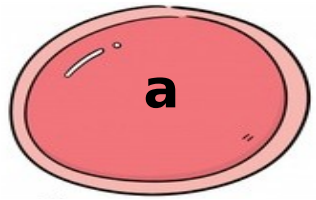
Aa

Gametos:









Trilce ACADEMIA

- Cuadrícula de Punnet

	A	**a**
A	AA	Aa
a	Aa	aa

En la Primera Generación (F1):

Genotipo
- 1/4 AA o 25% homocigote dominante
- 1/2 Aa 0 50 % heterocigote
- 1/4 aa o 25% homocigote recesivo

Fenotipo
- ¾ o 75% ratones grises
- 1/4 o 25 % ratones blancos

- Respuesta: La probabilidad de obtener crías blancas es de ¼ o 25% .

Trilce ACADEMIA

Ejemplo: ¿Cuál sería el resultado de cruzar ratones blancos con ratones grises heterocigotos?

	a	**a**
A	Aa	Aa
a	aa	aa

En la Primera Generación (F1):

Genotipo
- 1/2 Aa (heterocigotos)
- 1/2 aa (homocigotos recesivos)

Fenotipo
- 50 %ratones grises
- 50 %ratones blancos

Trilce ACADEMIA

Se cruzaron plantas de semilla heterocigota de color amarillo y se obtuvieron un total de 2016 nuevas plantas. ¿cuantas de ellas serán homocigotas dominantes de color amarillo?

	A	**a**
A	AA	Aa
a	Aa	aa

En la Primera Generación (F1):

Genotipo
- 1/4 AA
- 1/2 Aa
- 1/4 aa

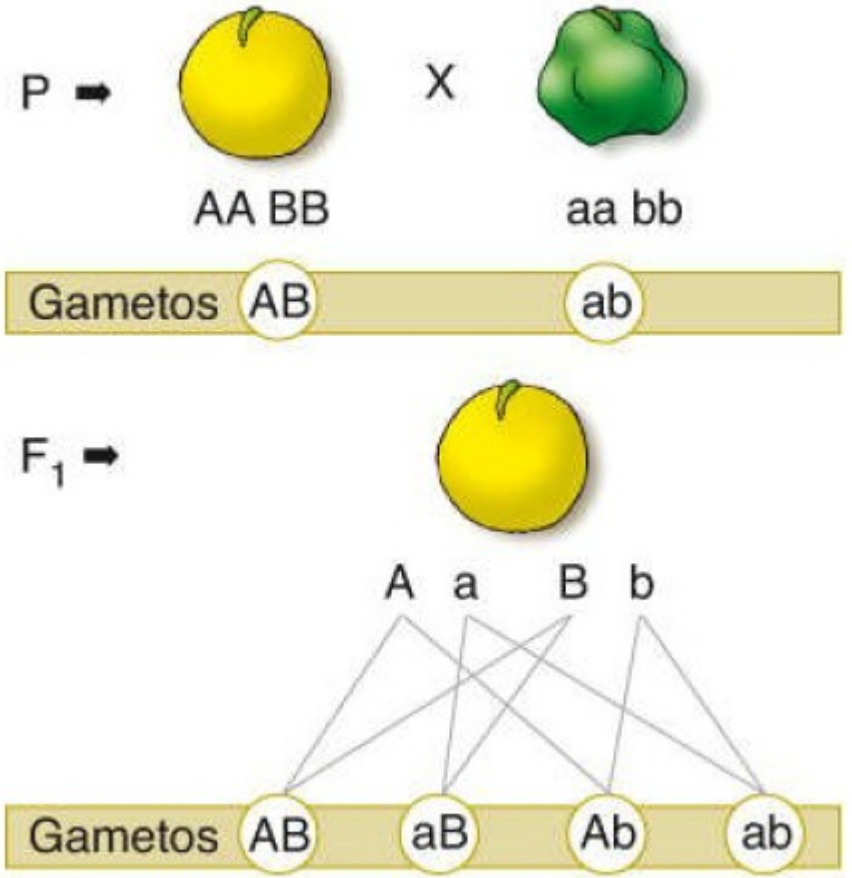
Fenotipo
- ¾ amarillas
- ¼ verde

- Respuesta: Los homocigotes dominantes de color amarillo son 504

Trilce ACADEMIA

EXPERIMENTOS DE MENDEL – GRUPO 3

- Se realiza cruce de líneas puras (generación P)
- Origina F1 100% hibrida, expresión de las características dominantes.

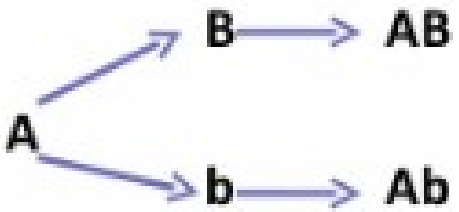


Trilce
ACADEMIA

FORMACIÓN DE GAMETOS

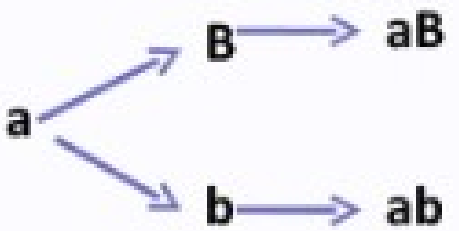
- Para calcular la cantidad de gametos diferentes de se obtendrá de un cruce entre dos individuos se debe de utilizar la siguiente formula.

$$2^n$$



Gametos

- Donde:
- n= número de heterocigotos presentes en el cruce



Trilce ACADEMIA

Fenotipo

Semilla amarilla

Genotipo

AA	Aa
Homocigote dominante	heterocigote

Gametos

Fenotipo

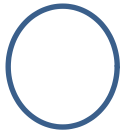
Semilla verde

Genotipo

aa
Homocigote recesivo

Gametos

Fenotipo

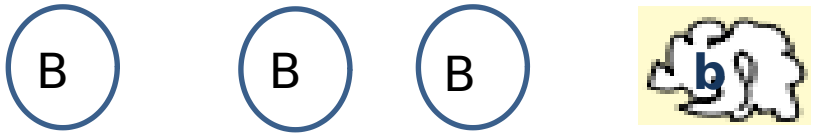


Semilla lisa

Genotipo

BB	Bb
Homocigote dominante	heterocigote

Gametos



Fenotipo

Semilla rugosa

Genotipo

bb
Homocigote recesivo

Gametos

Trilce
COLEGIO

Cruce de líneas puras para dos caracteres

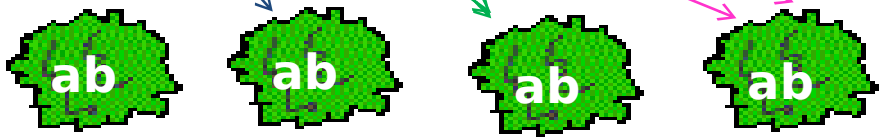
Fenotipo Semilla amarilla y lisa

Fenotipo Semilla verde rugosa

Genotipo A A B B

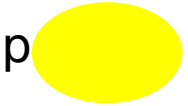
Genotipo a a b b

Gametos AB AB AB AB

Gametos 

Cuadro de Punnet

	AB	**AB**	**AB**	**AB**
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

Fenotip  → 100% Semillas amarillas y lisa

Genotipo → AaBb 100% Dihibridos

Trilce ACADEMIA

Cruce de dihibridos

AaBb Semilla amarilla lisa × AaBb Semilla amarilla lisa

Gametos

AB	Ab	aB	ab

Gametos

AB	Ab	aB	ab

GENOTIPOS

1=AABB (UN INDIVIDUO)

2=AABb (DOS INDIVIDUOS)

3=AaBB(DOS INDIVIDUOS)

4= AaBb(CUATROINDIVIDUOS)

5= AAbb(UN INDIVIDUO)

6=Aabb (DOS INDIVIDUOS

7=aaBB (UN INDIVIDUO)

8=aaBb (DOS INDIVIDUOS)

9= aabb (UN INDIVIDUO)

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

FENOTIPO

9/16 Amarillos y lisos

3/16 Amarillos y rugosos

3/16 Verdes y lisos

1/16 Verdes y rugosos

PROPORCIÓN → 9:3:3:1

Trilce ACADEMIA

Cruce de dihibridos

NnCc

Pelo negro y corto

×

NnCc

Pelo negro y corto

Gametos | **NC** | **Nc** | **nC** | **nc**

Gametos | **NC** | **Nc** | **nC** | **nc**

	NC	**Nc**	**nC**	**nc**
NC	NNCC	NNCc	NnCC	NnCc
Nc	NNCc	NNcc	NnCc	Nncc
nC	NnCC	NnCc	nnCC	nnCc
nc	NnCc	Nncc	nnCc	nncc

FENOTIPO

9/16 corto → Negros de pelo

3/16 → Negros de pelo largo

→ 3/16 Blancos de pelo corto

→ 1/16 Blancos de pelo largo

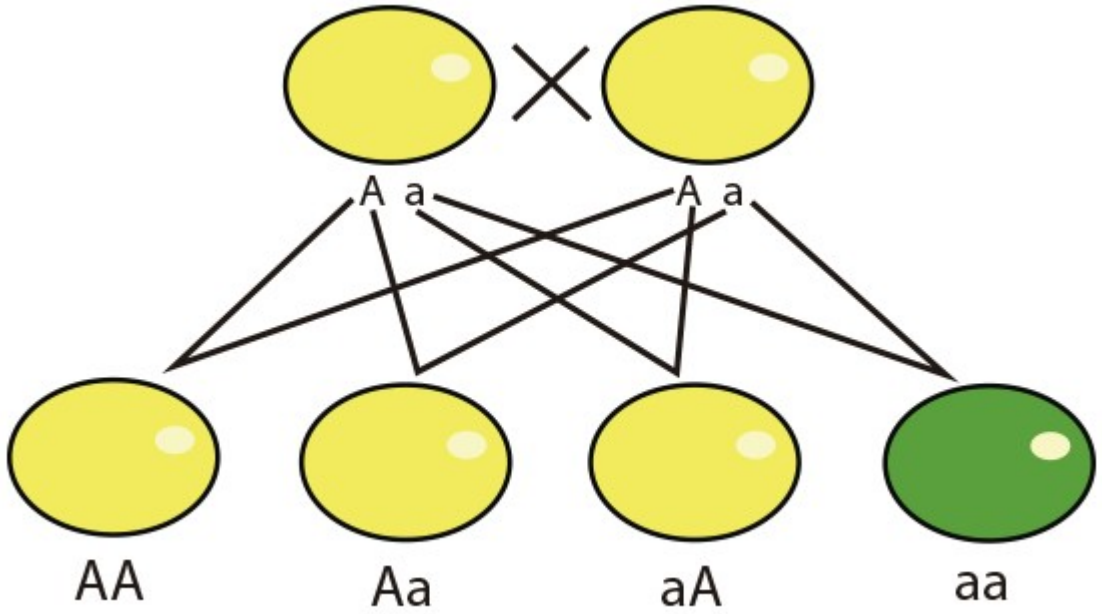
PROPORCIÓN → 9:3:3:1

Trilce ACADEMIA

CONCLUSIÓN DE LOS EXPERIMENTOS DE MENDEL

- La herencia se transmite por elementos particulados (no herencia de las mezclas).

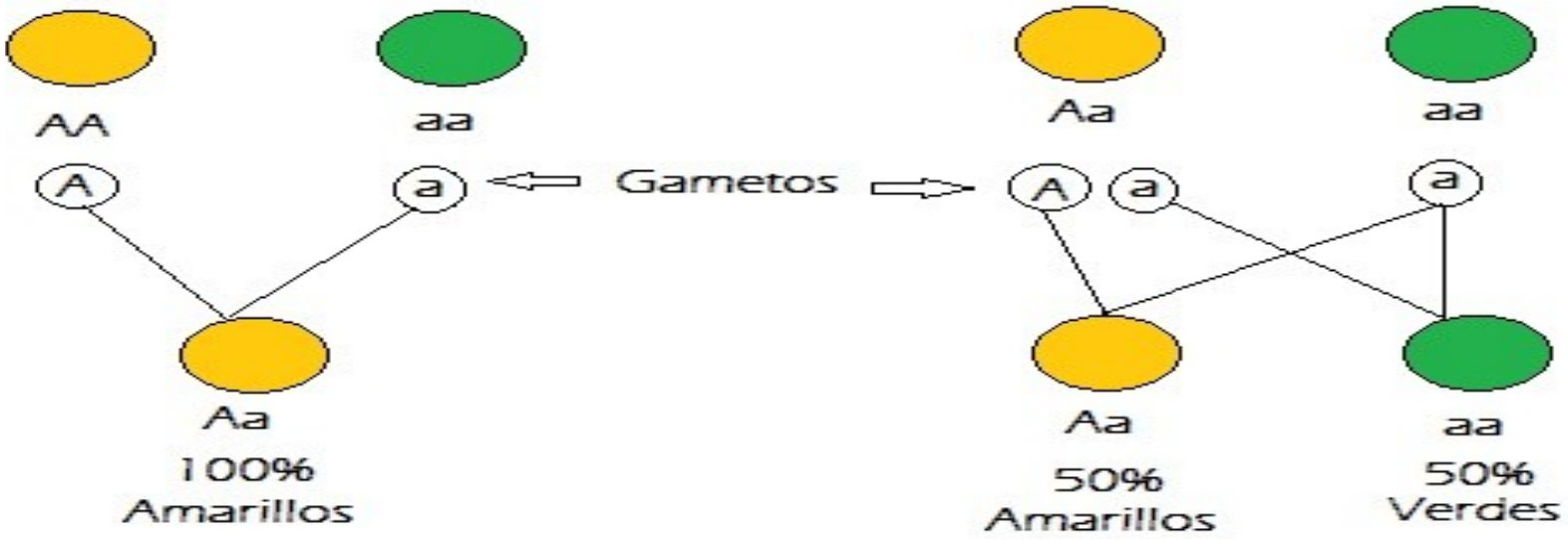
- Sigue normas estadísticas sencillas, resumidas en sus dos leyes.



Trilce
ACADEMIA

Cruce de Prueba : Mendel realizó cruzamientos de prueba para apoyar sus predicciones. Estos cruzamientos se realizan cuando un individuo muestra dominancia para una característica, pero se desconoce su genotipo (puede ser AA o Aa), y para averiguar se le cruza con el individuo homocigote recesivo correspondiente (aa).

EJEMPLOS:

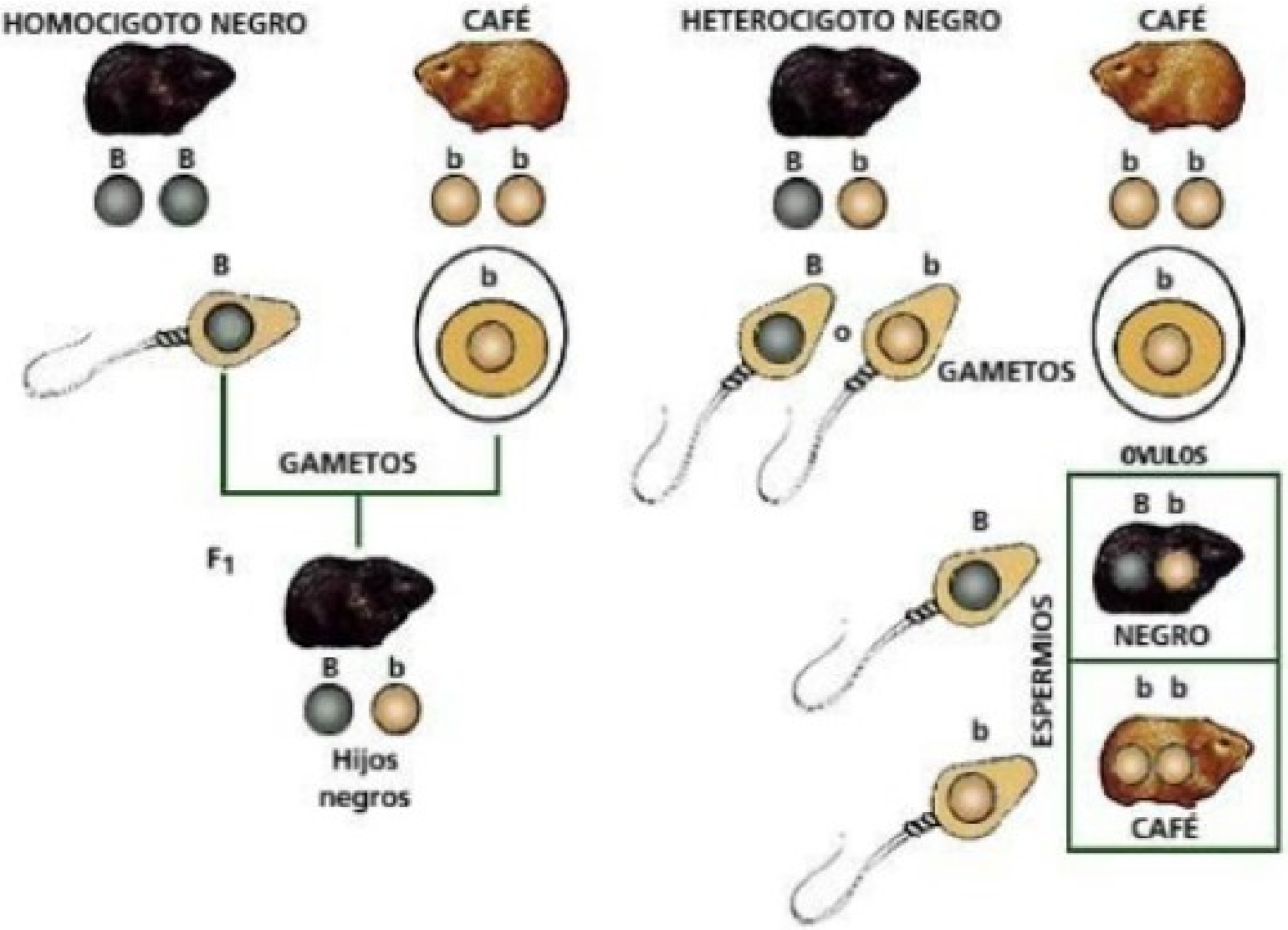


Aquí se demuestra que la línea que se cruza es homocigoto dominante

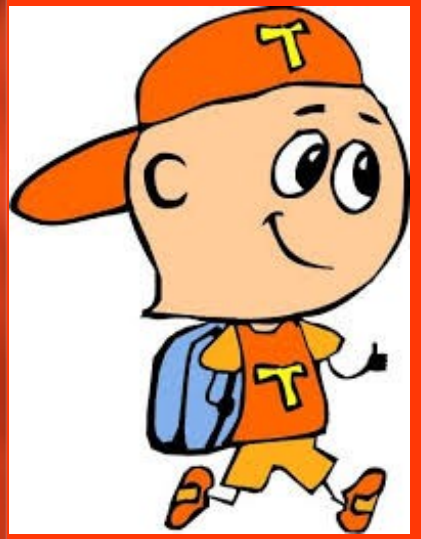
Aquí se demuestra que la línea que se cruza es heterocigoto.

Trilce ACADEMIA

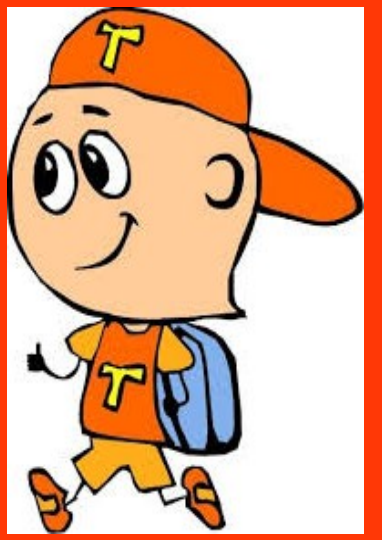
EJEMPLO CRUCE DE PRUEBA



Trilce
ACADEMIA



PREGUNTAS DE LA GUÍA



Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

PREGUNTA N°.....

En los seres humanos, la audición normal se debe a la acción dominante de dos genes no alélicos (D y E). La
sordomudez se debe a la presencia de dos genes recesivos (d y e), cada uno de los cuales puede causar la condición sordomudo si son homocigotos. ¿Cuál es la probabilidad que un matrimonio de audición normal, pero portadores de los genes de la sordomudez, tengan u

A) 7/9

B) 1/3

C) 1/4

D) 0

E) 7/16

	DE	De	dE	de
DE	DDEE	DDEe	DdEe	DdEe
De	DDEe	DDee	DdEe	Ddee
dE	DdEe	DdEe	ddEE	ddEe
de	DdEe	Ddee	ddEe	ddee

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

La constitución genética de dos individuos es la siguiente:

Individuo 1 AABbCC
Individuo 2 AABBCC

A partir de esta información, es correcto afirmar que amb
I. poseen el mismo genotipo.
II. expresan el mismo fenotipo.
III. forman los mismos tipos de gametos.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y II

e) Solo I y III

Individuo 1 AABbCC | Individuo 2 AABBCC

Alelo diferente

Al presentar alelos dominantes el fenotipo es el mismo

Formarán gametos diferentes

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Si un gen alelo se expresa funcionalmente tanto en estado homocigoto como heterocigoto, se trata de un gen

I. recesivo.
II. dominante.
III. codominante.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y III

e) Solo II y III

ALELOS EN EL GEN	GENOTIPO	FENOTIPO
dos alelos iguales, ambos dominantes	Homocigota dominante AA	Semillas amarillas
dos alelos diferentes	Heterocigota Aa	Semillas amarillas
dos alelos iguales, ambos recesivos	Homocigota recesivo aa	Semillas verdes

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

A partir de la expresión MmLl es correcto afirmar que

I. corresponde a dos pares de genes alelos.
II. los pares de alelos se ubican en cromosomas homólogos distintos.
III. siempre cumplen con la segunda ley de Mendel al formar los gametos.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y II

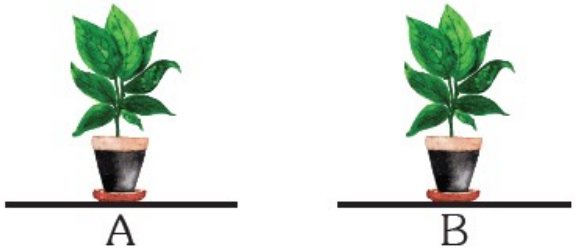
e) I, II y III

	MmLl			
Gametos	ML	Ml	mL	ml

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Las plantas A y B presentan el mismo fenotipo, pero distinto genotipo, con respecto a dos características.



Al respecto, para dilucidar el genotipo de ambas plantas, se deben cruzar con una planta de genotipo homocigota recesiva para ambas características, y como resultado debiera obtenerse

I. si la planta A fuese homocigota dominante para ambas características, se deben esperar dos fenotipos en una relación de 3 : 1.

II. si la planta B fuese dihíbrida, se deben esperar cuatro fenotipos en una relación de 1 : 1 : 1 : 1.

III. si la planta B fuese diheterocigota, se deben esperar en la descendencia dos fenotipos.

Es (son) correcta(s)

a) Solo I b) Solo II c) Solo III d) Solo II y III e) I, II y III

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

El color del plumaje del pato silvestre depende del conjunto de tres alelos: MR para el patrón silvestre limitado, M para el silvestre y m para el silvestre oscuro. La jerarquía de dominancia es MR > M > m. Determine la proporción fenotípica esperada en la generación F1 a partir de la siguiente combinación MRm x Mm

	MR	**m**
M	MRM	Mm
m	MRm	mm

a) todos limitados.

b) 3/4 limitados: 1/4 pato silvestre.

c) 1/2 limitados: 1/2 pato silvestre.

d) 1/4 limitados: 1/2 pato silvestre: 1/4 oscuro.

e) 1/2 limitados: 1/4 pato silvestre: 1/4 oscuro.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Gracias a los avances actuales en genética es posible determinar diversos tipos de herencia que no siguen propiamente las predicciones de Mendel. Un ejemplo claro está en los ojos de la ***Drosophila melanogaster*** o la "mosca de la fruta", las cuales presentan mutaciones en la coloración de éstos, donde dicha mutación no se expresa en todos los individuos como debería suponerse para un cruce mendeliano.

El tipo de herencia no mendeliana expresado en el texto anterior corresponde a

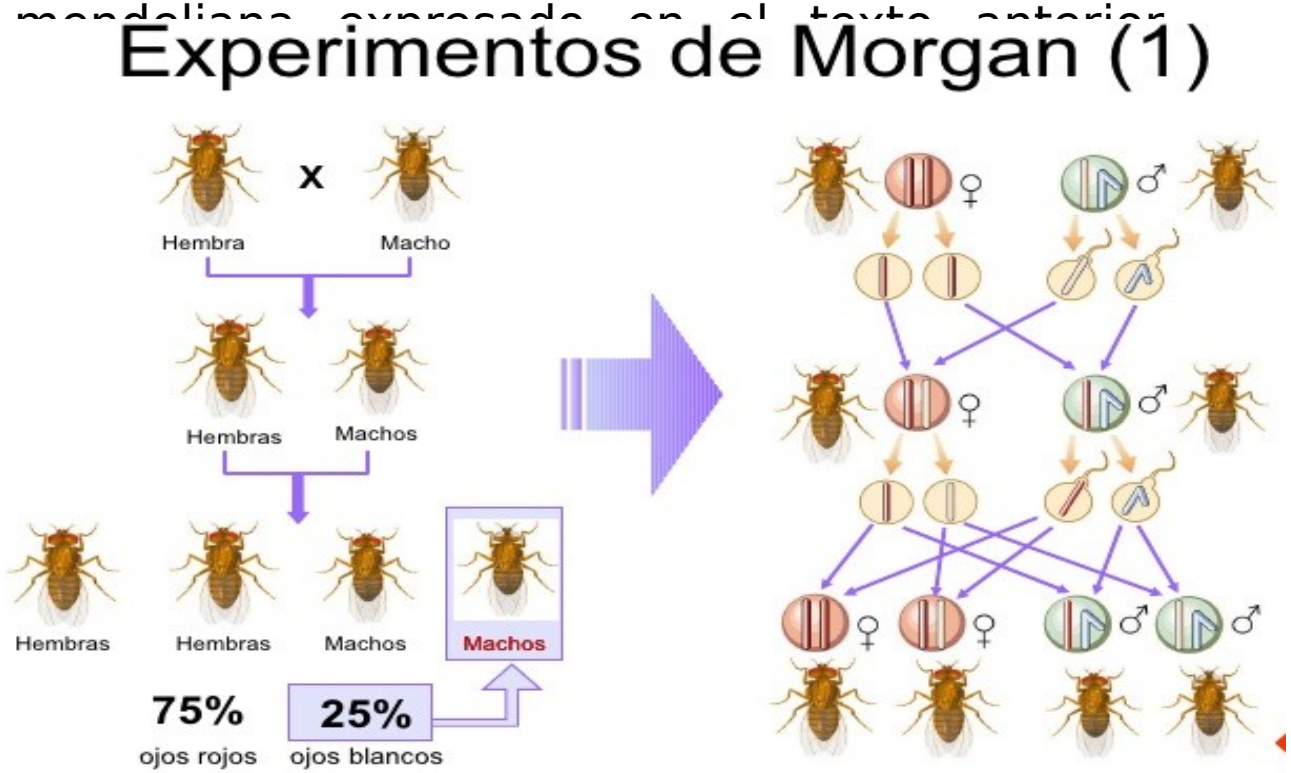
a) Codominancia.

b) Dominancia incompleta.

c) Herencia poligénica.

d) Herencia intermedia.

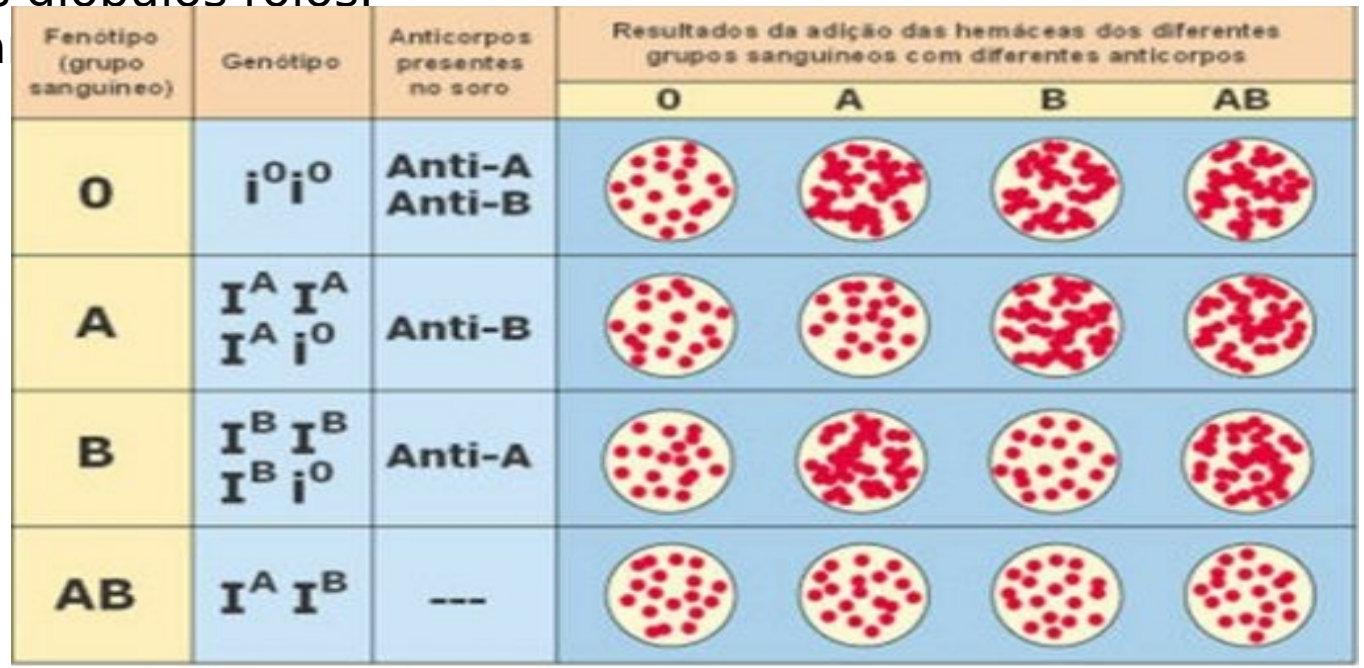
e) Herencia ligada al sexo.



Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Una persona posee aglutinógenos A y B en la membrana de sus glóbulos rojos.
Si necesita una transfusión sanguínea, es correcto afirmar que puede recibir sangre que
I. posea aglutininas anti A y anti B en su plasma.
II. no posea aglutinógenos en sus glóbulos roios.
III.no posea aglutininas anti A y a



a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y II

e) I, II y III

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Un matrimonio tiene cuatro hijos y cada uno con un grupo sanguíneo distinto.
Al respecto se puede inferir que
I. el padre puede recibir sangre de todos sus hijos.
II. la madre puede donar sangre a dos de sus hijos.
III. un hijo puede recibir sangre de todos sus hermanos y de sus padres.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo II y III

e) I, II y III

	I^A	i
I^B	I^A I^B	I^B i
i	I^A i	i i

Para obtener los cuatro genotipos diferentes para grupos sanguíneos los padres deben ser heterocigotes para grupo A y B

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Para diferenciar un árbol genealógico que tiene un gen autosómico recesivo de un árbol genealógico con un gen recesivo en el cromosoma X, en este último deberá cumplirse siempre que

I. el número de individuos marcados sea menor que los no marcados.
II. el número de hembras con marca sea mayor que los machos marcados.
III. las hembras marcadas tengan al papá con marca y la madre al menos portadora.

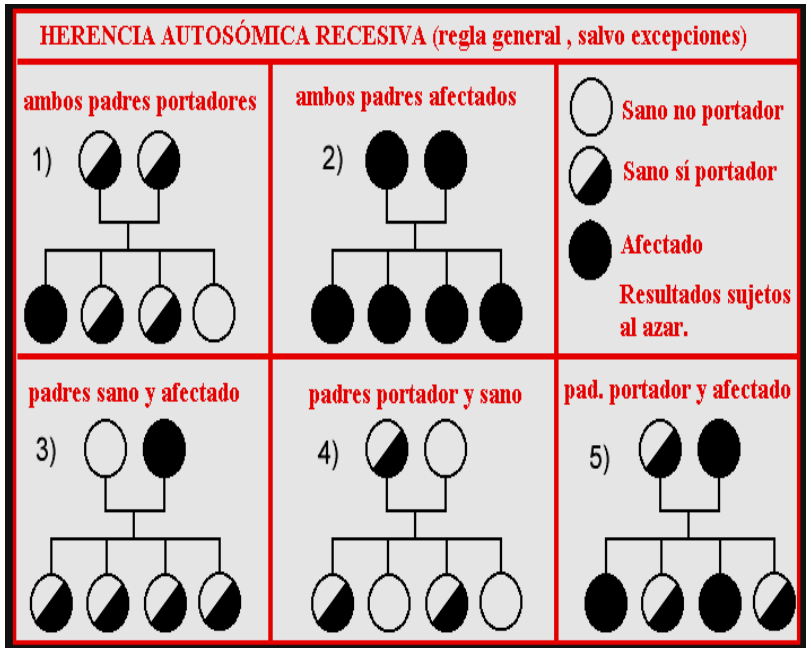
a) Solo I

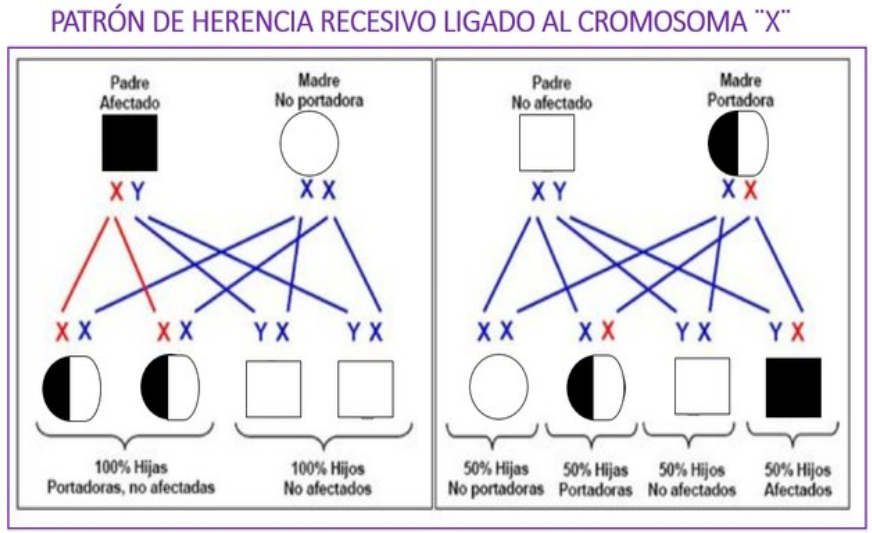
b) Solo II

c) Solo III

d) Solo II y III

e) I, II y III





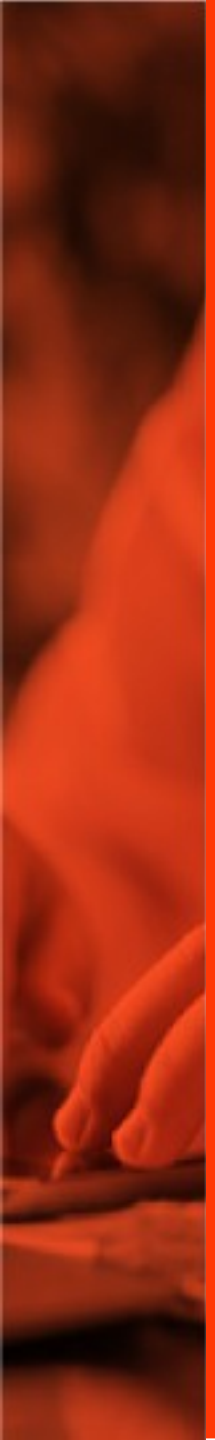
Trilce ACADEMIA

CONTENIDO

GENÉTICA

- **HERENCIA POST MENDELIANA**
  I. Codominancia
  II. Dominancia intermedio
  III. Alelos múltiples
- **HERENCIA DEL SEXO**
  I. Herencia ligada al sexo
  II. Herencia restricta al sexo
  III. Herencia influenciada por el sexo

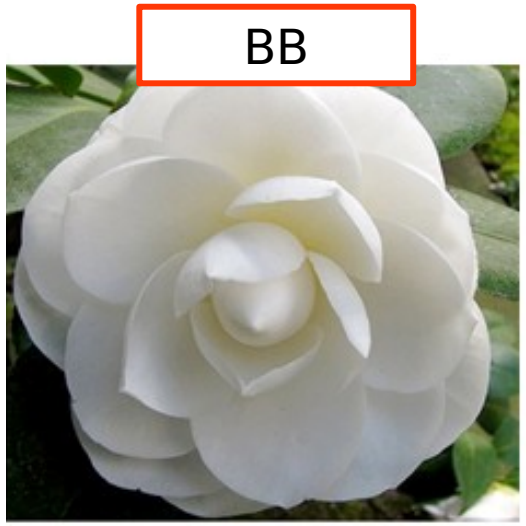
Trilce
ACADEMIA

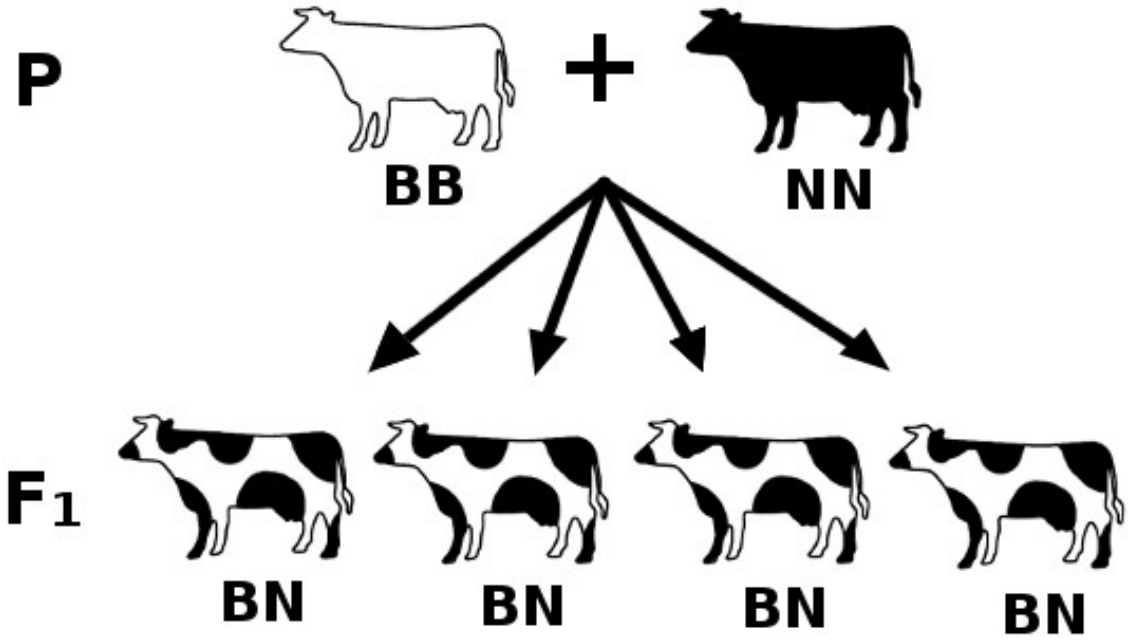


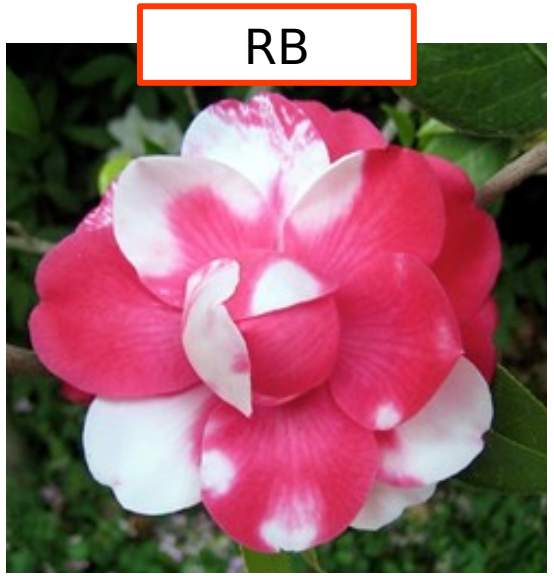
CODOMINANCIA

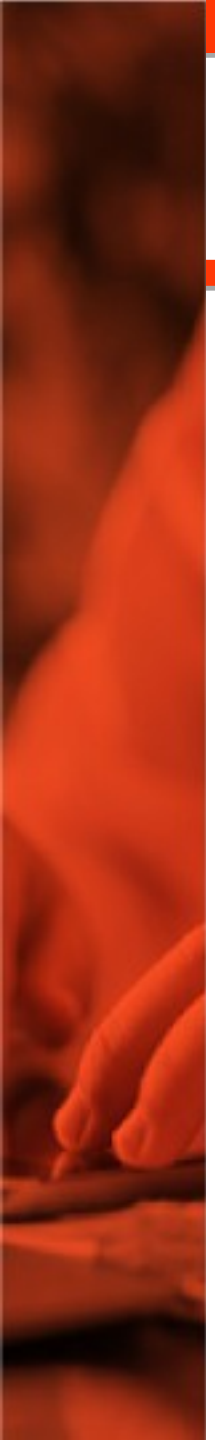
CODOMINANCIA

- La codominancia surge porque ambas versiones de un mismo gen, se expresan en el fenotipo heterocigoto, ninguna es enmascarada.
- Se observa en flores como begonias y achira; en animales como las vacas.
- En humanos en los sistemas ABO y MN,







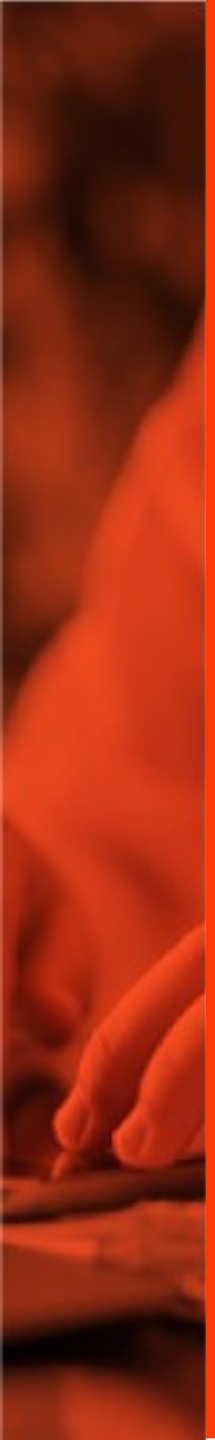


	R C	R C
B C	RB (ROJO Y BLANCO	RB
B C	RB	RB

	R	B
R	RR (ROJO)	RB(ROJO CON BLANCO)
B	RB(ROJO CON BLANCO	BB(BLANCO)

PROPORCIÓN: 1:2:1

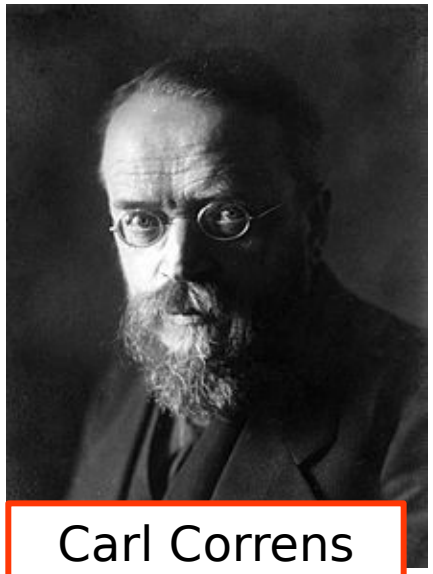
EN LA CODOMINANCIA EL RESULTADO DEL CRUCE DE INDIVIDUOS HETEROCIGOTOS ES : 1 HOMOCIGOTE DE COLOR ROJO ,2 HETEROCIGOTES DE PÉTALOS ROJOS Y BLANCOS Y 1 HOMOCIGOTE DE PÉTALOS BLANCOS.



DOMINANCIA INCOMPLETA (INTERMEDIA)

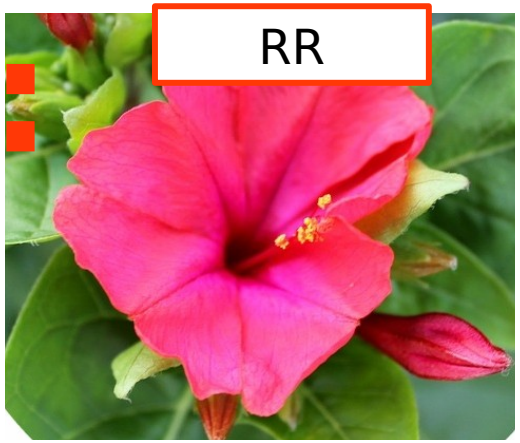
DOMINANCIA INCOMPLETA (INTERMEDIA)

- Carl Correns cruzó dos variedades opuestas de la planta dondiego de noche, una homocigótica dominante con flores rojas (RR) y otra homocigótica recesiva de flores blancas (rr).
- De ahí surgió una F1 uniforme de híbridos con flores rosadas (Rr) que cumplía la primera ley de Mendel.

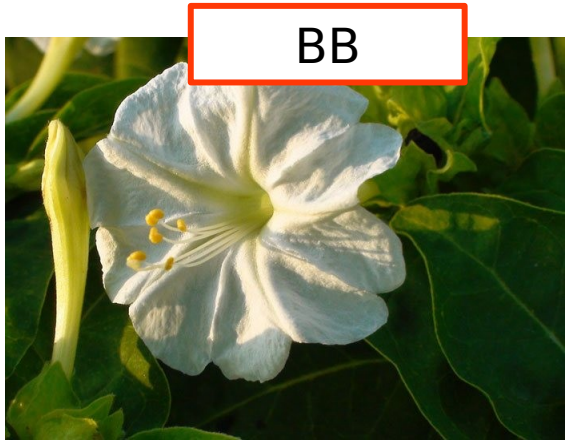


Carl Correns

P:



RR



BB

F1:

100% RB

Trilce ACADEMIA

DOMINANCIA INCOMPLETA (INTERMEDIA)

- En F2 cruzó híbridos (Rr) y obtuvo plantas de flores Rojas, rosadas y blancas, en proporción 1:2:1, respectivamente.

  Otros ejemplos: don Diego de noche, geranio, fruto de calabaza, pelo de caballo, pelo de humano.

RB

RB

F2

RR

1

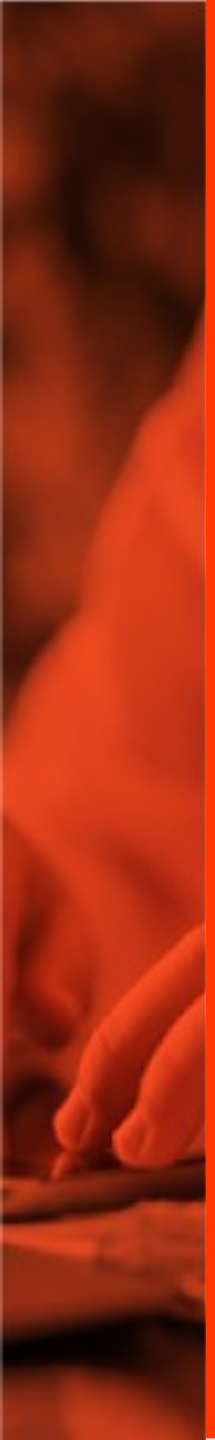
RB

2

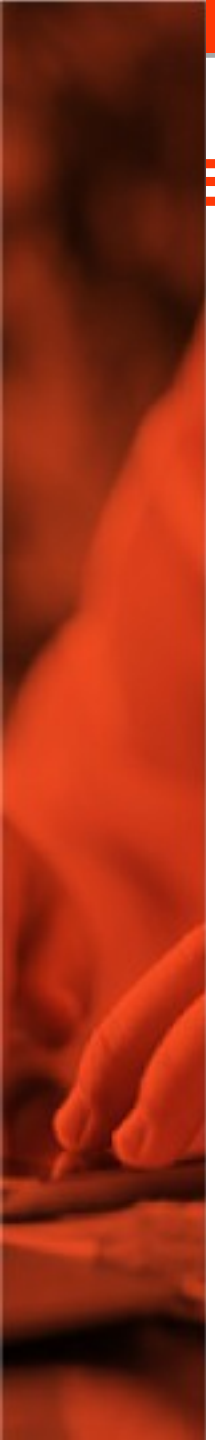
RB

BB

1



EJERCICIO DE APLICACIÓN



EGUNTA

1. En una cruza se utilizan plantas con flores rojas y una con flores blancas, ambas homocigotas, si en la F2 se obtiene un 50% de flores rosadas, cuantas se esperan de color blanco y que tipo de herencia se esta manifestando.

a) 25% - dominancia intermedia

b) 50% - codominancia

c) 25% - codominancia

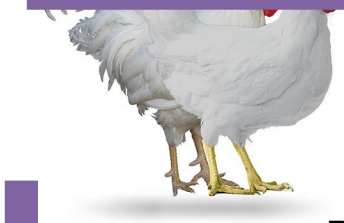
d) 50% - dominancia intermedia

Trilce
ACADEMIA

En gallinas andaluzas las combinaciones heterocigotas determinan el plumaje azulado , mientras que el plumaje negro y blanco se determina en estado homocigoto. ¿Qué relación fenotípica se espera para la F1 si se cruza un gallo blanco con una gallina andaluza?

Plumaje negro : $C^N\_\ C^N$

Plumaje azulado : $C^B\_\ C^B$



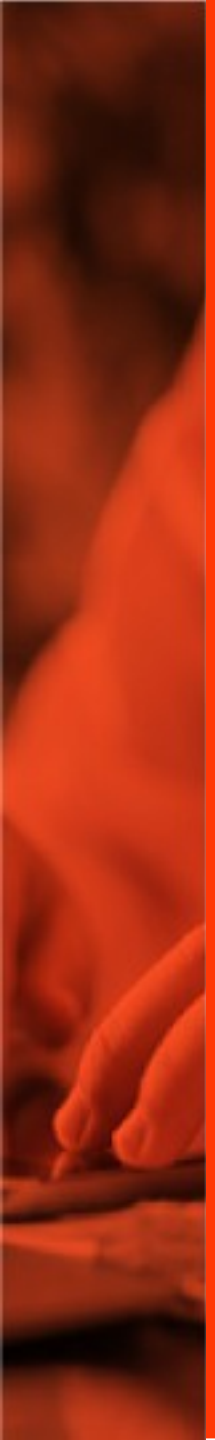
Plumaje blanco : $C^B\_\ C^B$

♀ \ ♂	C^B	C^B
C^N	$C^N\ C^B$	$C^N\ C^B$
C^B	$C^B\ C^B$	$C^B\ C^B$

50% ANDAL$C^N\ C^B$ CON PLUMAJE

50% BLAN$C^B\ C^B$ CON PLUMAJE

Trilce ACADEMIA



ALELOS MULTIPLES

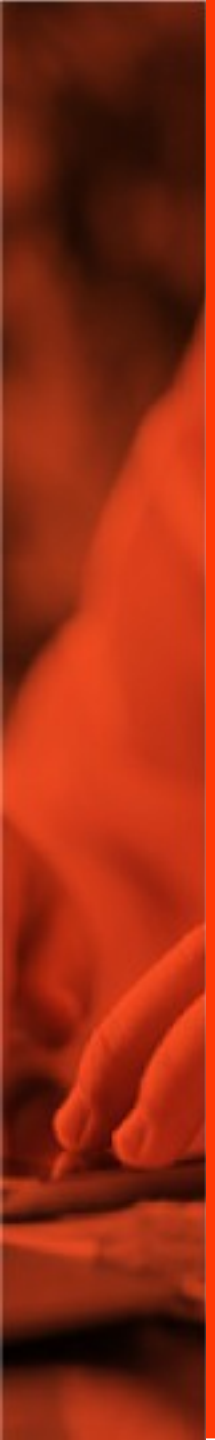
HERENCIA DE ALELOS MULTIPLES

- El alelismo múltiple se da en aquellos genes en los cuales existen más de dos alelos diferentes en la población para ese gen.

FENOTIPO

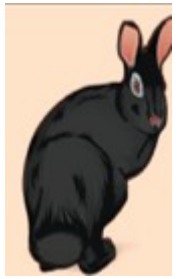
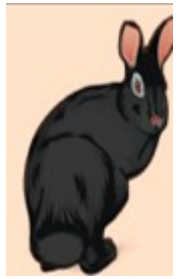
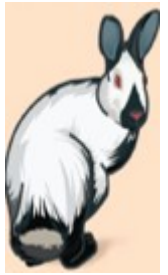
Por convención se suele utilizar la letra que caracteriza el gen dominante, en el caso del pelaje de conejos la “C” y los demás alelos en minúscula y con superíndices que indican el alelo del que se trata.

	AGUTI	CHINCHILLA	HIMALAYA	BLANCO
GENOTIPOS	CC	$c^{ch}\ c^{ch}$	$c^h c^h$	$c\ c$
	Cc^{ch}	$c^{ch}\ c^h$		
	Cc^h	$c^{ch}\ c$	$c^h c$	
	Cc			



EJERCICIO DE APLICACIÓN

Señalar el porcentaje de hin $c^h c^h$s que se obtiene de cru Cc^h onejos agutí c^{ch} c^h otro de raza chinchilla

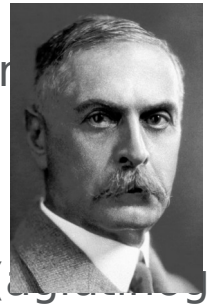
	C	c^h
c^{ch}	C c^{ch} 	c^{ch} c^h
c^h	C c^h 	c^h c^h 

RESULTADO : * 50% agutí *25% chinchilla
*25% himalaya

Trilce ACADEMIA

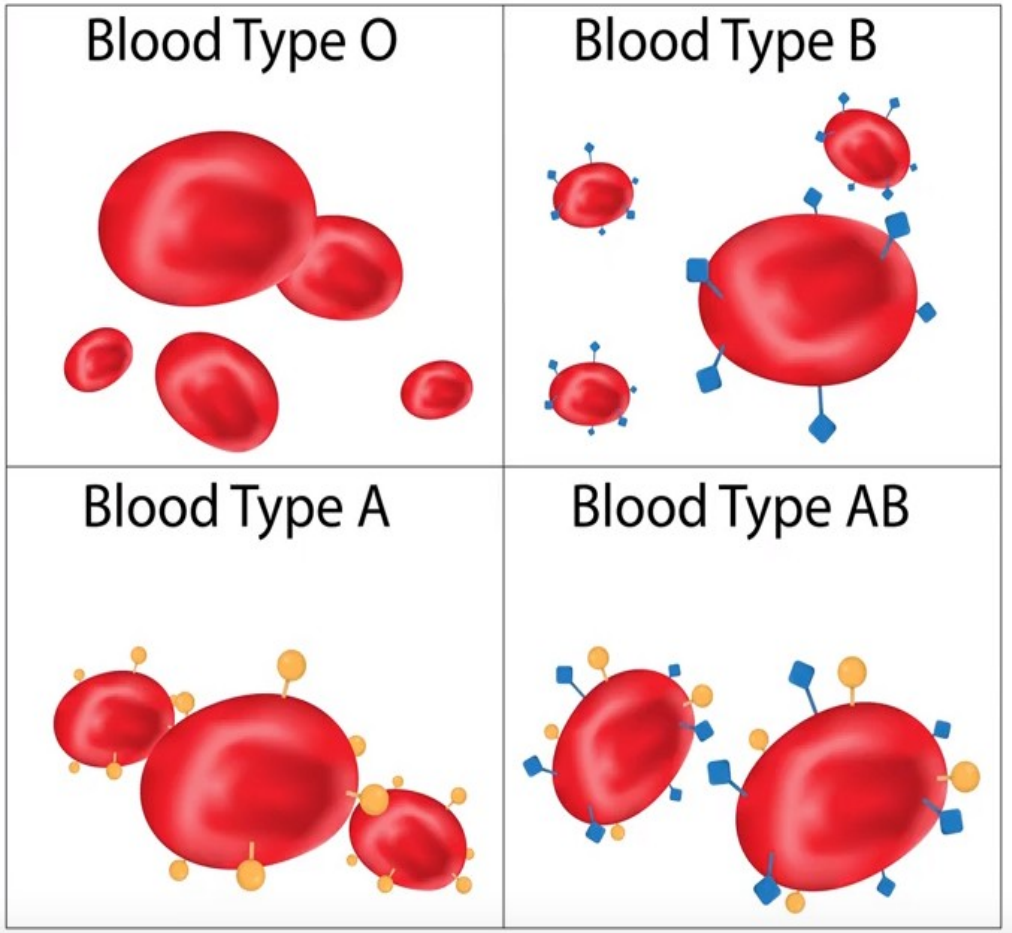
HERENCIA SANGUÍNEA

- Es un ejemplo de herencia de alelos múltiples.
- Descubierto por Kar Lansdteiner



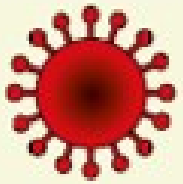
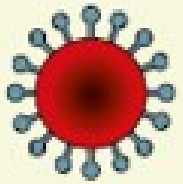
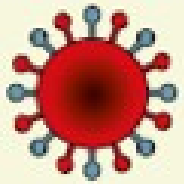
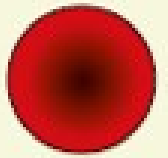
- Identifico antígenos especifico(aglutinogenos o aglutininas) en la membrana del hematíe.

Fenotipo	Genotipos posibles
Grupo A	I^AI^A o I^Ai
Grupo B	I^BI^B o I^Bi
Grupo AB	I^AI^B
Grupo O	ii



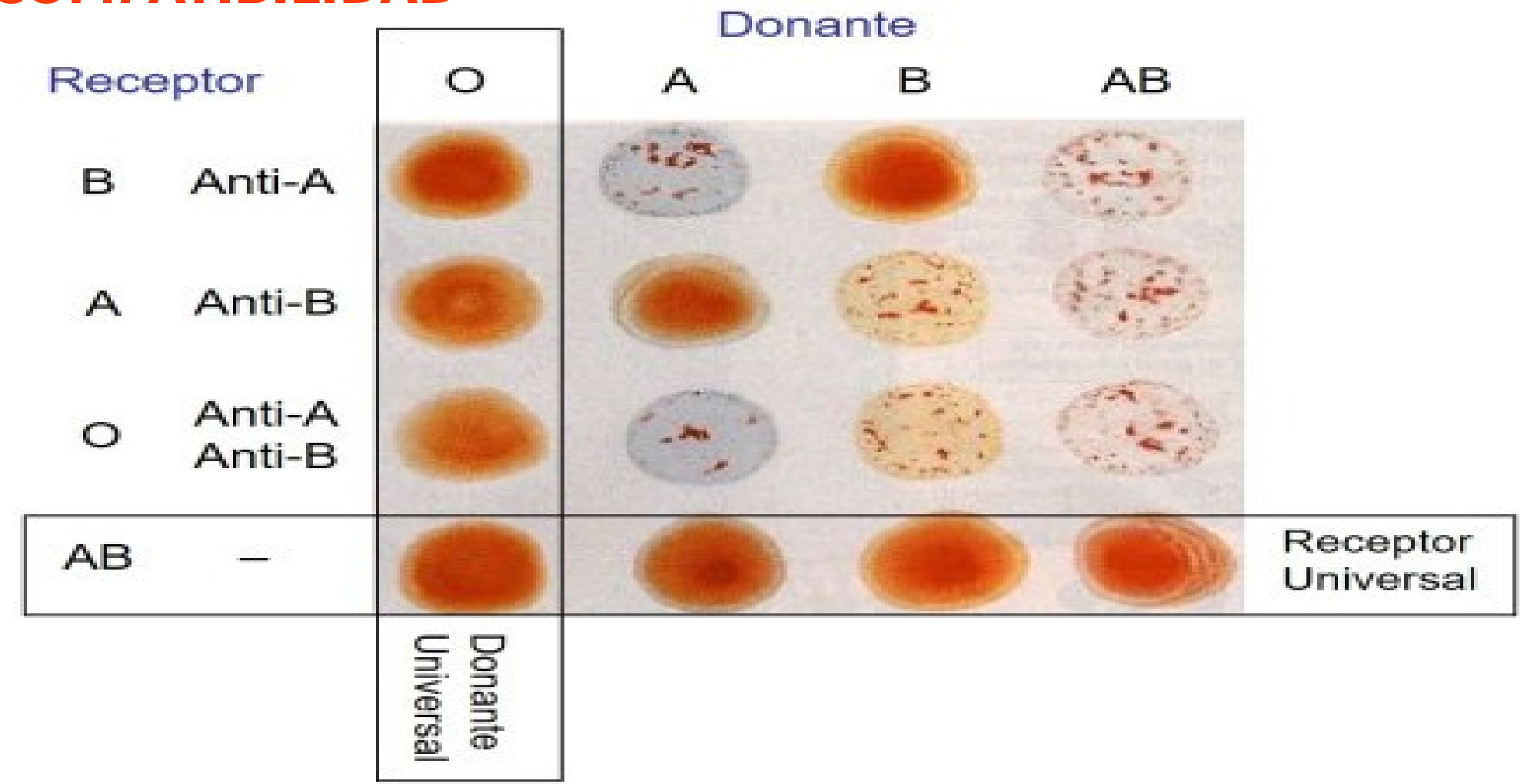
Trilce ACADEMIA

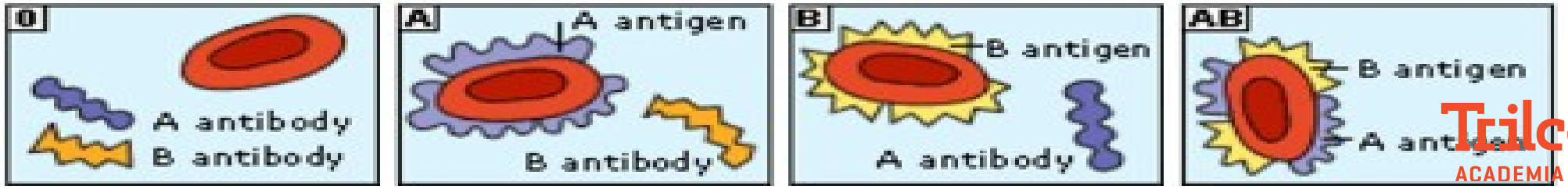
HERENCIA SANGUÍNEA

	GRUPO A	GRUPO B	GRUPO AB	GRUPO 0
HEMATÍE	 A	 B	 A-B	 0
ANTICUERPOS	Anti-B	Anti-A	Ningunos	Anti-A y Anti-B
ANTÍGENOS	A antígeno	B antígeno	A y B antígeno	No antígenos

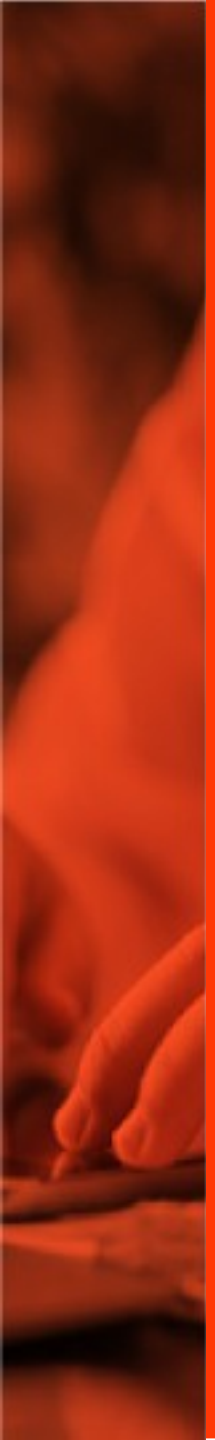
Trilce
ACADEMIA

COMPATIBILIDAD





Trilce
ACADEMIA



EJERCICIO DE APLICACIÓN

EGUNTA

2. Si en un matrimonio el varón posee el tipo de sangre A y la mujer posee el tipo de sangre AB, que tipo de sangre no podrían tener sus hijos.

a) A

b) B

c) AB

d) O

♀ \ ♂	I^A	I^A
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^A$
I^B	$I^A I^B$	$I^A I^B$

CASO 1: PADRE GRUPO A HOMOCIGOTO

CASO 2: PADRE GRUPO A HETEROCIGOTO

♀ \ ♂	I^A	i
I^A	$I^A I^A$	$I^A i$
I^B	$I^A I^B$	$I^B i$

Trilce ACADEMIA

EGUNTA

3. Una mujer de grupo sanguíneo A se casa con un varón de grupo sanguíneo B, al nacer su primer hijo, determinaron que tenía el tipo de sangre A, su segundo hijo nació con el tipo de sangre B y un tercer hijo obtuvo el tipo de sangre AB, ¿Qué probabilidad hay que el siguiente hijo tenga el grupo sanguíneo O?

a) 100%

b) 50%

c) 25%

d) 75%

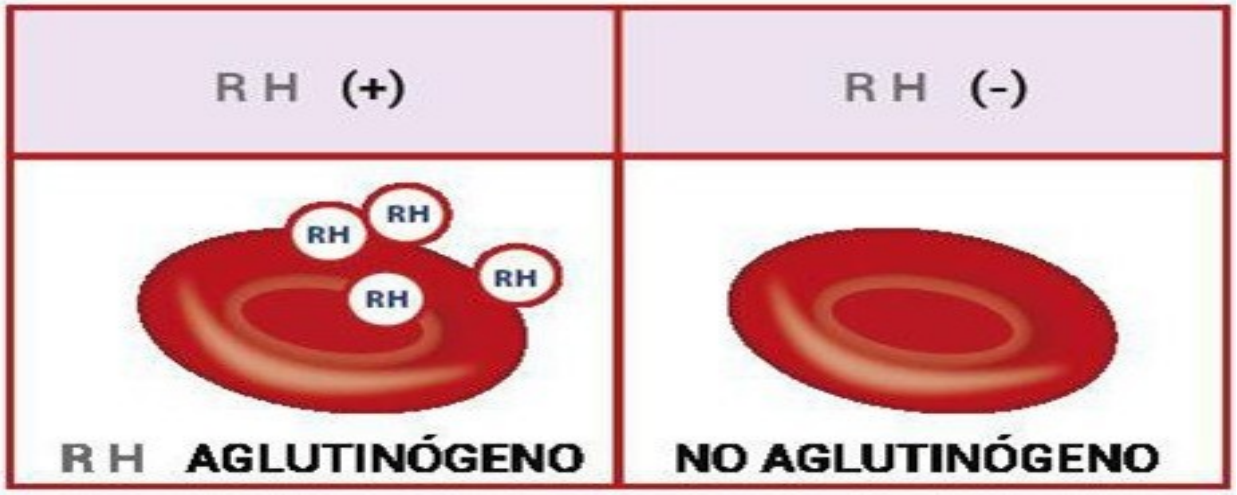
♂ \ ♀	I^A	i
I^B	$I^A I^B$	I^B i
i	I^A i	i i

Trilce ACADEMIA

HERENCIA SANGUÍNEA SISTEMA RH

- es una proteína integrada en los glóbulos rojos o eritrocitos y por medio de su determinación se detecta el tipo de sangre, ya sea Rh + o -, independientemente de los tipos de sangre conocidos como 0, A, B y AB.

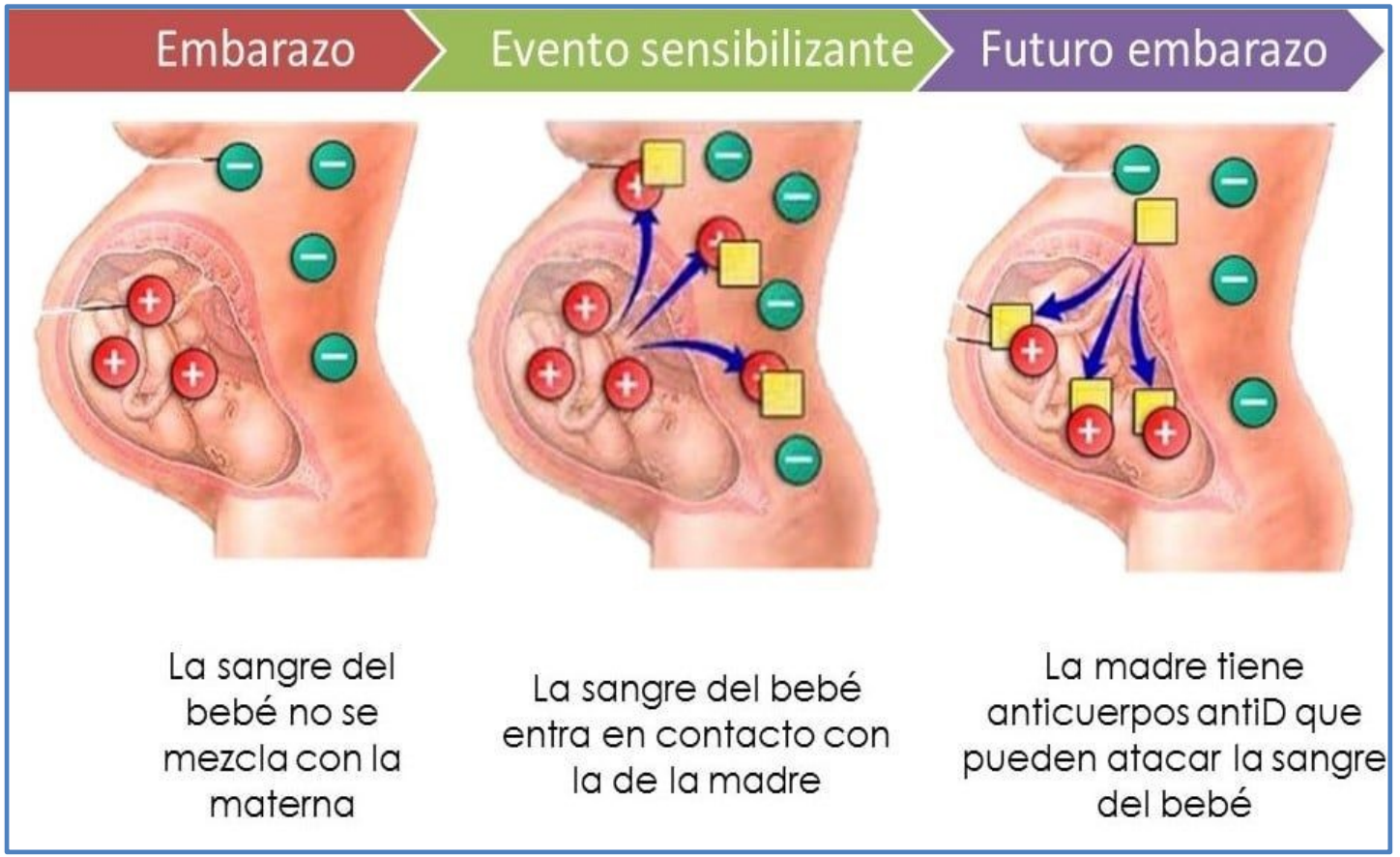
Fenotipo	Genotipos posibles
Grupo Rh +	RR o Rr
Grupo Rh -	rr



Trilce ACADEMIA

ENFERMEDAD HEMOLÍTICA DEL RECIÉN NACIDO

- Llamada también eritroblastosis fetal es causada por la transmisión transplacentaria de anticuerpos maternos contra los eritrocitos fetales.
- El trastorno en general se produce por la incompatibilidad entre la sangre materna y la fetal, a menudo por antígenos Rh.

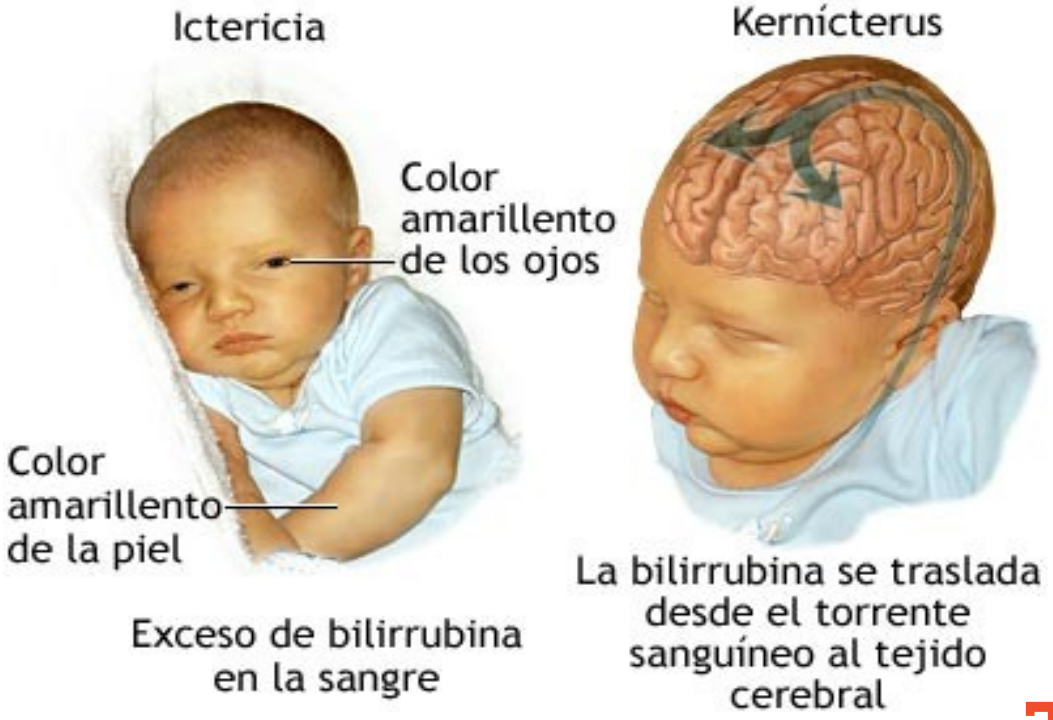


Trilce
ACADEMIA

CONSECUENCIAS DE UNA HERN

- Los cuidados prenatales se centralizan en el diagnóstico y tratamiento de la anemia severa y del hidrops fetalis, que constituyen las dos amenazas más importantes de la vida fetal, el cuidado postnatal se refiere principalmente a la prevención del daño producido por la hiperbilirrubinemia y por la anemia severa del lactante; y a la supresión de la producción de anticuerpos anti-Rh en la madre.

Figura 1. Hidrops fetal. Ecografía 2D correlación post-natal. feto hidrópico. Observe edema generalizado y abdomen prominente.



Trilce ACADEMIA

TRATAMIENTO

- Este método se basa en la capacidad que tiene la luz de actuar sobre la bilirrubina a nivel de la piel. La bilirrubina es una de las pocas moléculas en el ser humano que es fotorreceptora (absorbe la luz).

Trilce
ACADEMIA

Ejercicios de aplicación

1. Una mujer con factor Rh+ (heterocigote) , se une a un varón Rh- .Señale la posibilidad de que esta pareja tenga hijos con factor Rh -

Genotipo de la mujer: Rr

Genotipo del varón: rr

♀ \ ♂	r	r
R	R r	R r
r	r r	r r

50% de la descendencia presenta factor Rh-

2. Una pareja de esposos presenta factor Rh+ (ambos son heterocigotes) . Señale la posibilidad de que esta pareja tenga hijos con factor Rh-

Genotipo de la mujer: Rr

Genotipo del varón: Rr

♀ \ ♂	R	r
R	R R	Rr
r	Rr	rr

25% de la descendencia presenta factor Rh-

Trilce ACADEMIA

GUÍA PREGUNTA N°20

Una mujer del grupo sanguíneo A, Rh positivo, tuvo una niña del grupo B, Rh negativo. Dos individuos fueron indicados como posibles padres: el individuo X, del grupo sanguíneo B, Rh positivo, y el individuo Y, del grupo sanguíneo AB, Rh negativo. Considerando los datos proporcionados, ¿cuál de las siguientes alternativas está errada?

a) X puede ser homocigota para los genes del sistema ABO.

b) La mujer es heterocigota tanto para los genes del sistema ABO como para los del sistema Rh.

c) Y no puede ser el padre de la niña.

d) La niña puede donar sangre para X e Y.

INDIVIDUO X

	IAR	ir
IBR	IAIBRR	IBiRr
IBr	IAIBRr	IBirr

INDIVIDUO Y

	IAR	ir
IAr	IAIARr	IAirr
IBr	IAIBRr	IBirr

Trilce ACADEMIA

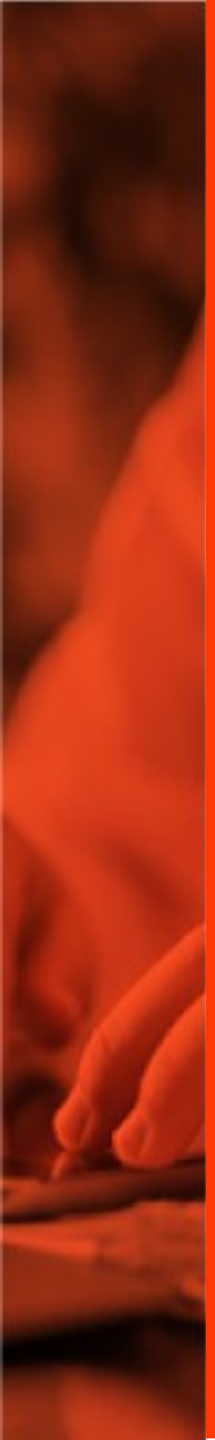
SISTEMA MN

Sistema MN está bajo el control de un autosómico encontrado en el cromosoma 4, con dos alelos locus señalado LM y LN. El tipo de sangre es debido a un glicoproteína presentes en la superficie de los glóbulos rojos, que se comporta como un nativo antígeno.

Tipos
Existen tres tipos:
•Las personas de fenotipo M son genotípicamente MM.
•Las personas de fenotipo N son genotípicamente NN.
•Las personas de fenotipo MN son genotípicamente MN.
De ahí que un hombre del grupo N no puede ser el padre de una criatura M.
Un hombre del grupo M no puede ser el progenitor de una criatura N. Como puede apreciarse, en este sistema no se requieren en lo absoluto investigaciones adicionales, ya que se puede deducir directamente del genotipo.

Grupo Sanguíneo	Fenótipos	Genótipos
M	Antígeno M	$L^m L^m$
N	Antígeno N	$L^n L^n$
MN	Antígeno M e N	$L^m L^n$

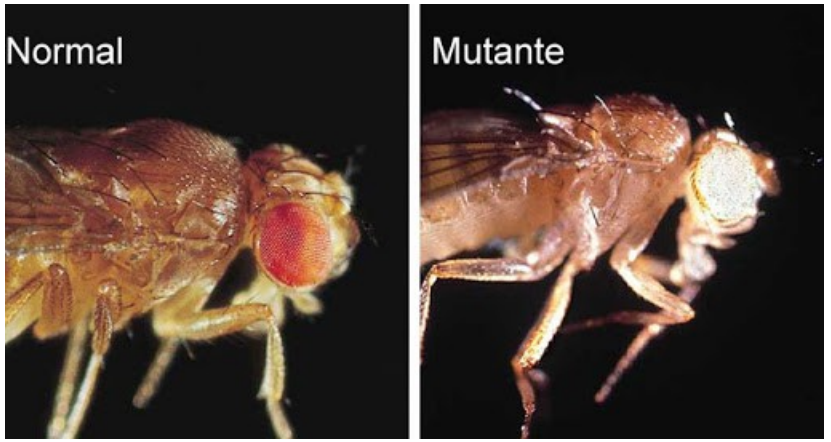
Trilce ACADEMIA



HERENCIA DEL SEXO

THOMAS MORGAN

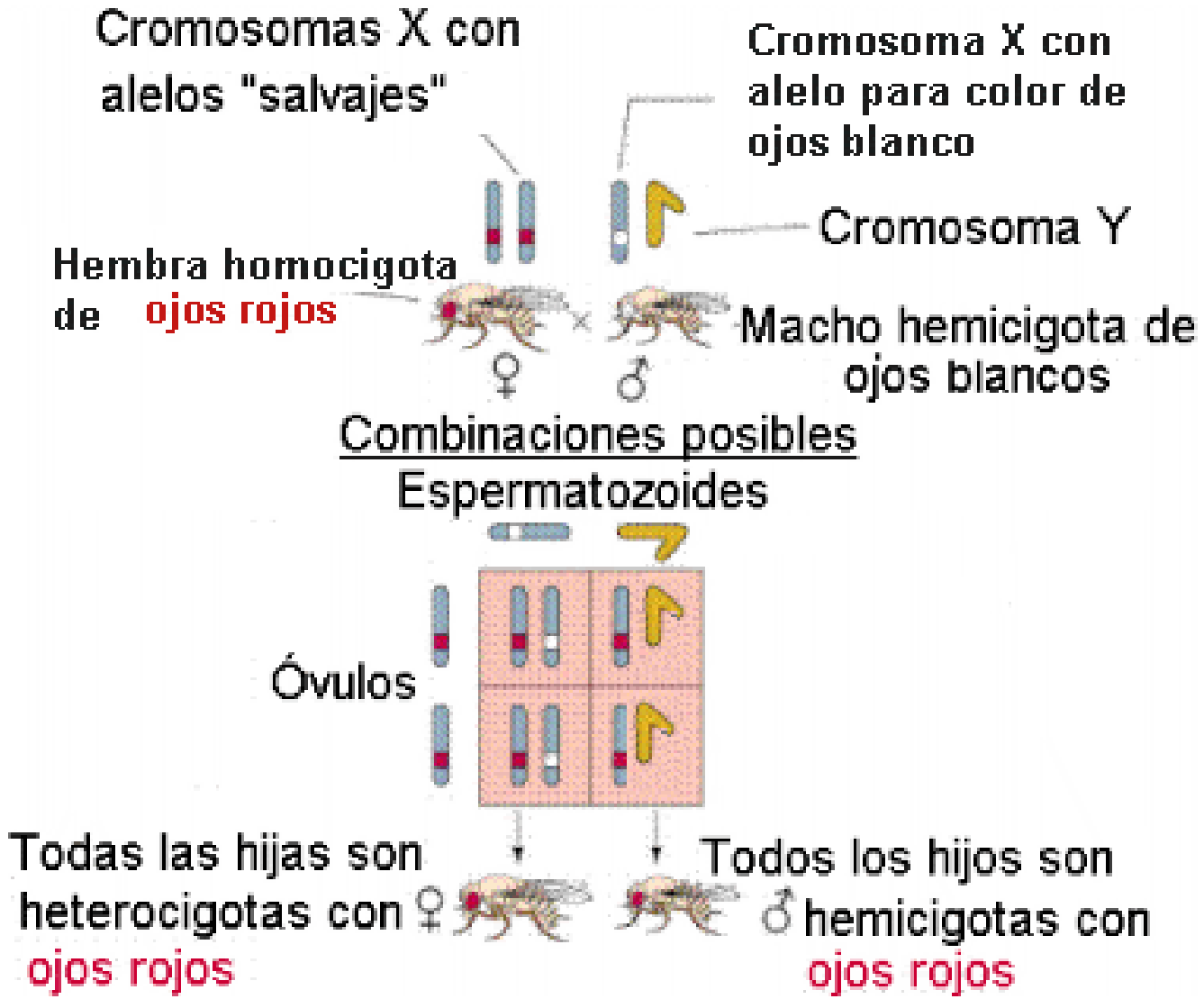
- En 1909, Morgan observó una mosca de la fruta (Drosophila melanogaster) con una mutación extraña a la que llamo “ojos blancos”, lo cruzo y toda la descendencia de esta cruza resultó tener los ojos rojos.
- Decidió entonces tomar a un par de “hijas moscas” y cruzarlas entre sí, se sorprendio al observar que entre las moscas “nietas” había machos con los ojos blancos.



Trilce
ACADEMIA

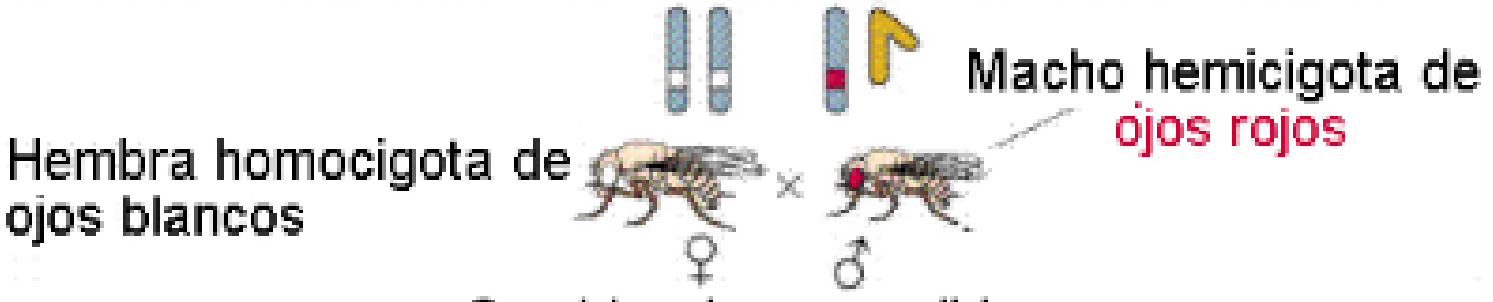
EXPERIMENTO DE THOMAS MORGAN PARTE 1

	XR	XR
Xr	XRXr	XRXr
Y	XRY	XRY

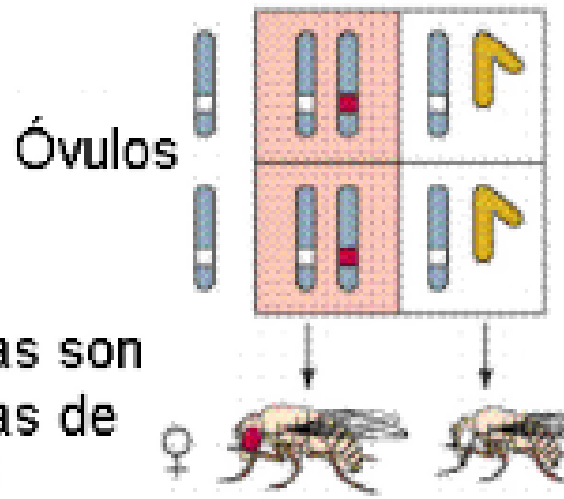


Trilce ACADEMIA

EXPERIMENTO DE THOMAS MORGAN PARTE 2



	Xr	Xr
XR	XR Xr	XRXr
Y	XrY	XrY



Todas las hijas son heterocigotas de ojos rojos

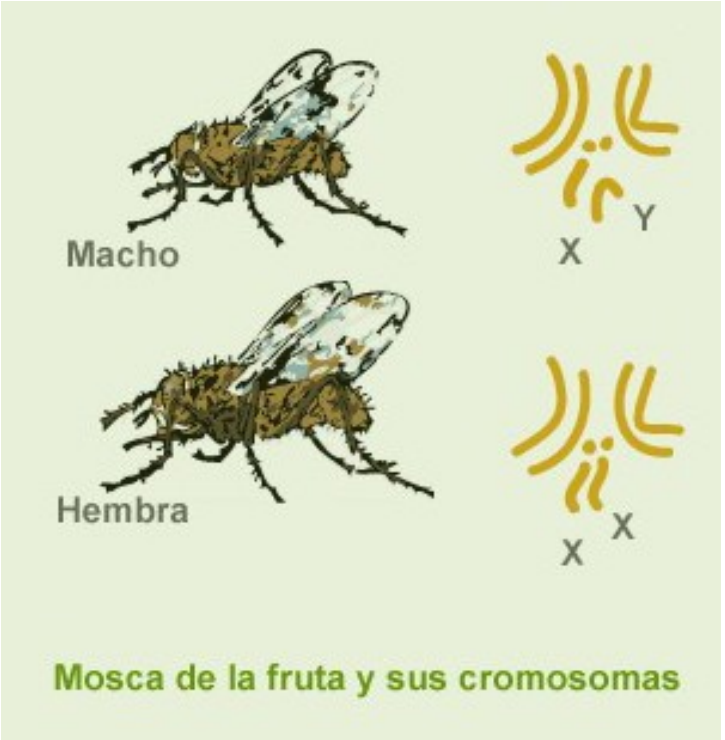
Todos los hijos son hemicigotas de ojos blancos

	XR	Xr
Xr	XRXr	XrXr
Y	XRY	XrY

Trilce ACADEMIA

CONCLUSIONES DEL EXPERIMENTO DE THOMAS MORGAN

- Algunos caracteres se heredan ligados al sexo.
- Que el gen responsable del carácter color de ojos residía en el cromosoma X.
- Existía la posibilidad que otros genes también residían en cromosomas específicos.
- Confirmación practica de la teoría cromosómica de la herencia.

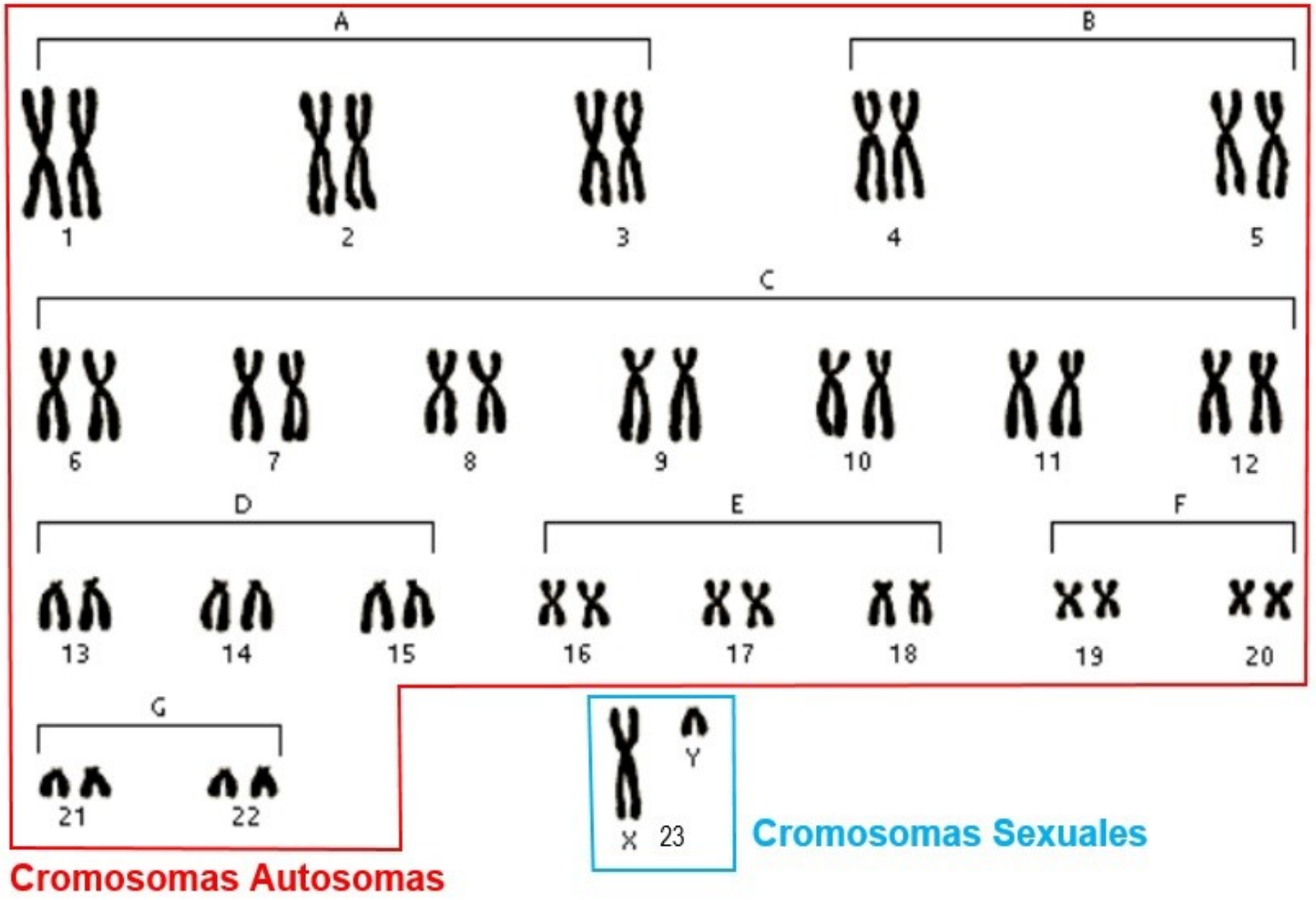


Mosca de la fruta y sus cromosomas

Trilce
ACADEMIA

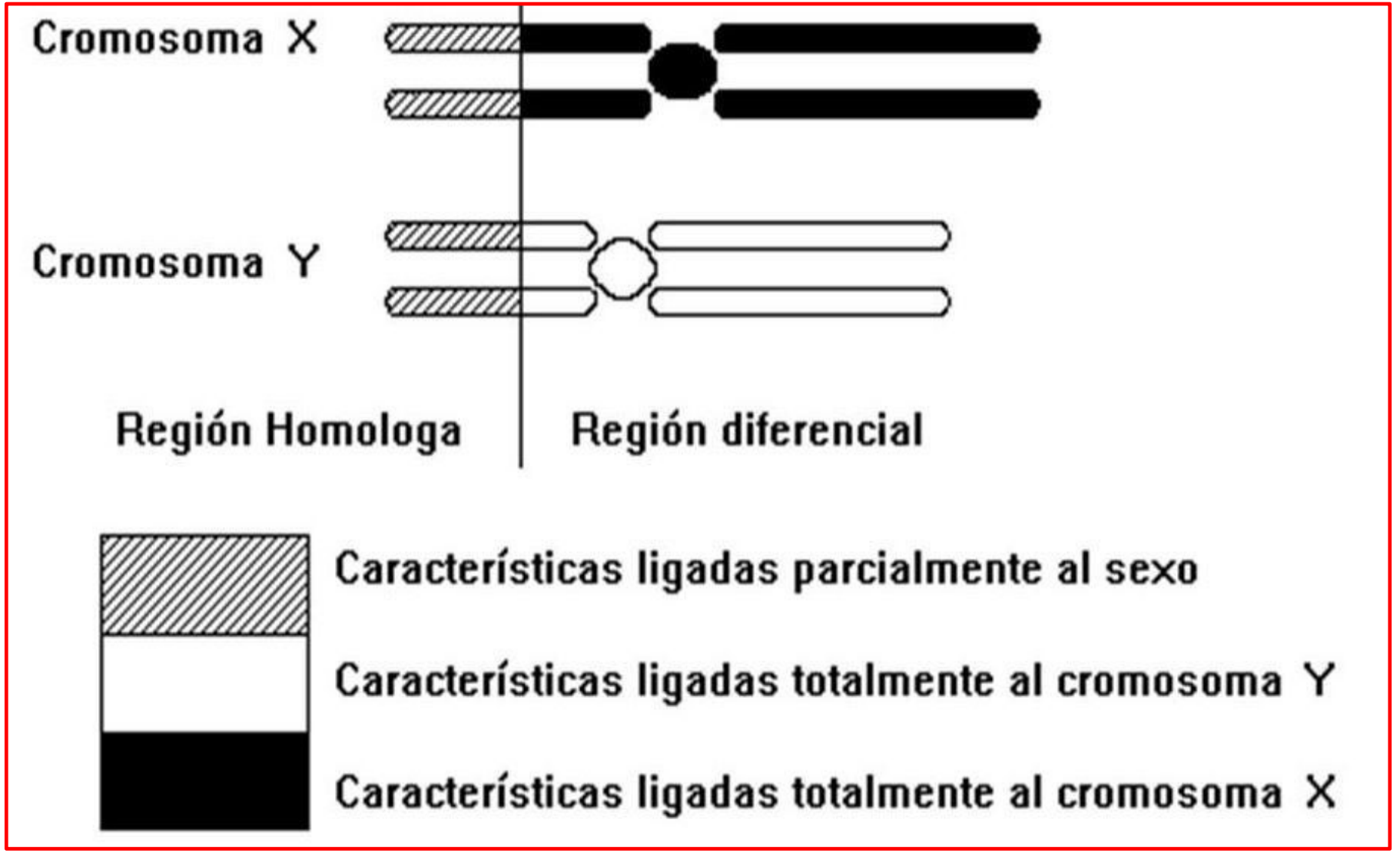
GENÉTICA DEL SEXO

- Se distinguen dos tipos de cromosomas:

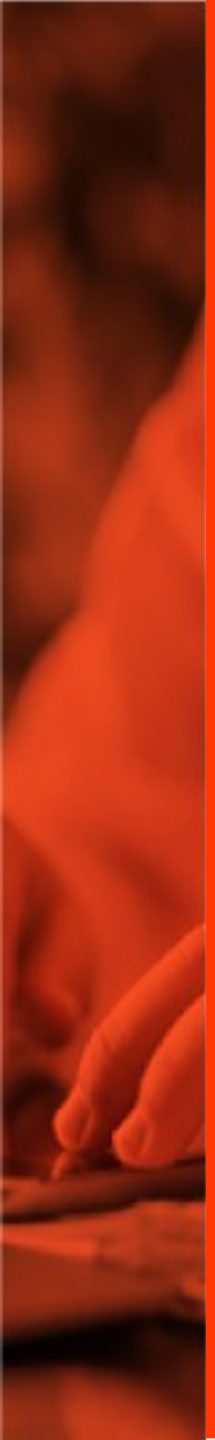


Trilce ACADEMIA

REGIONES DE CROMOSOMAS SEXUALES



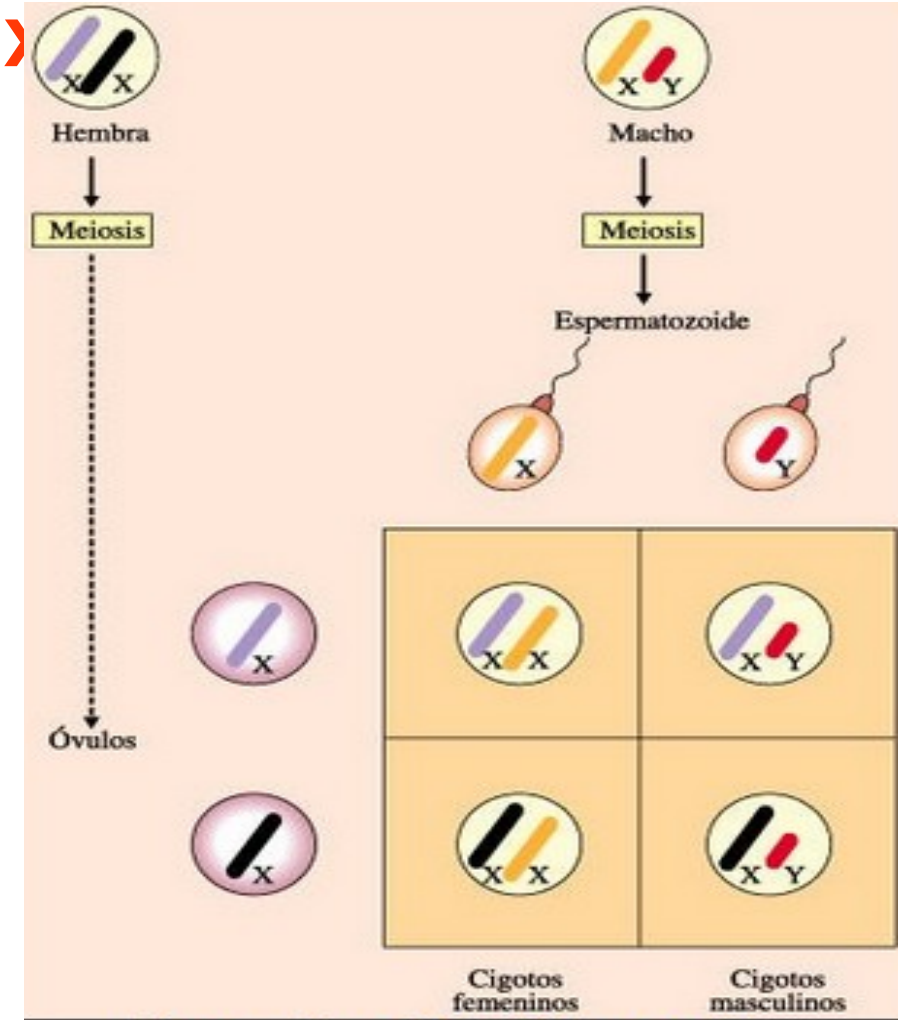
Trilce
ACADEMIA



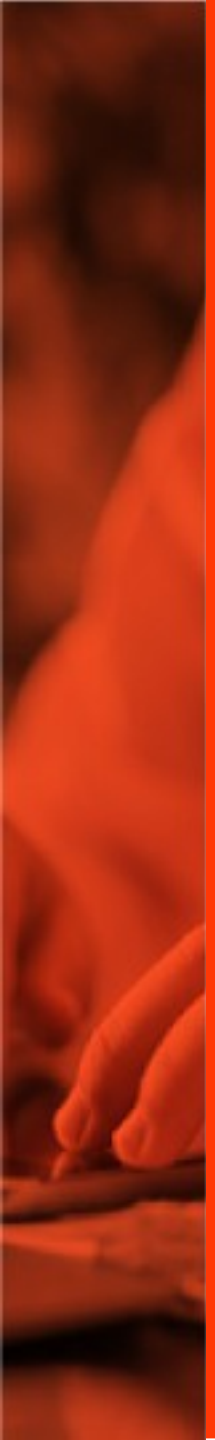
DETERMINACIÓN PRIMARIA DEL SEXO

DETERMINACIÓN PRIMARIA DEL SEX

- La determinación cromosómica del sexo se produce en el momento en que se forma el huevo o cigote, lo cual se conoce como determinación primaria. En el sistema XY, los machos son heterogaméticos porque se forman dos tipos de espermatozoides (X e Y) y las hembras son homogaméticas porque forman ovocitos de un solo tipo.
- El varón produce gametos con cromosoma X y cromosoma Y, es heterogaméticos.
- La mujer produce gametos con cromosoma X, es homogamético.



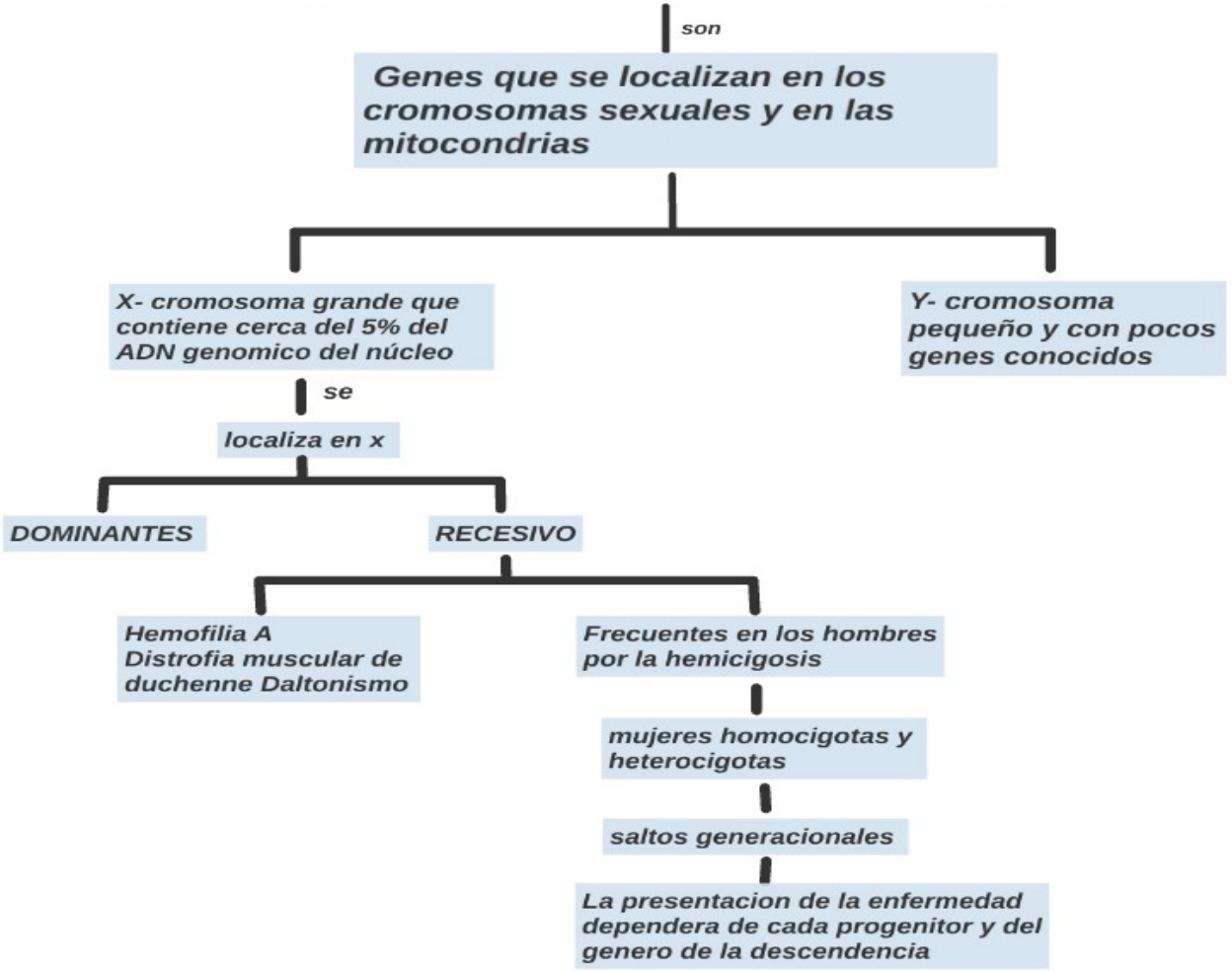
Trilce ACADEMIA



HERENCIA LIGADA AL SEXO

GENETICA DEL SEXO – LIGADA AL SEXO

- Se le lama herencia ligada al sexo a un gen que se encuentra en un cromosoma sexual.
- En los seres humanos, el término generalmente se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes en el cromosoma X, en su porción diferencial(genes ginándricos).
- En una enfermedad ligada al sexo, por lo general los hombres son los afectados porque tienen una sola copia del cromosoma X que porta la mutación. En las mujeres, el efecto de la mutación puede estar enmascarado por la segunda copia sana del cromosoma X.



Trilce ACADEMIA

HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X

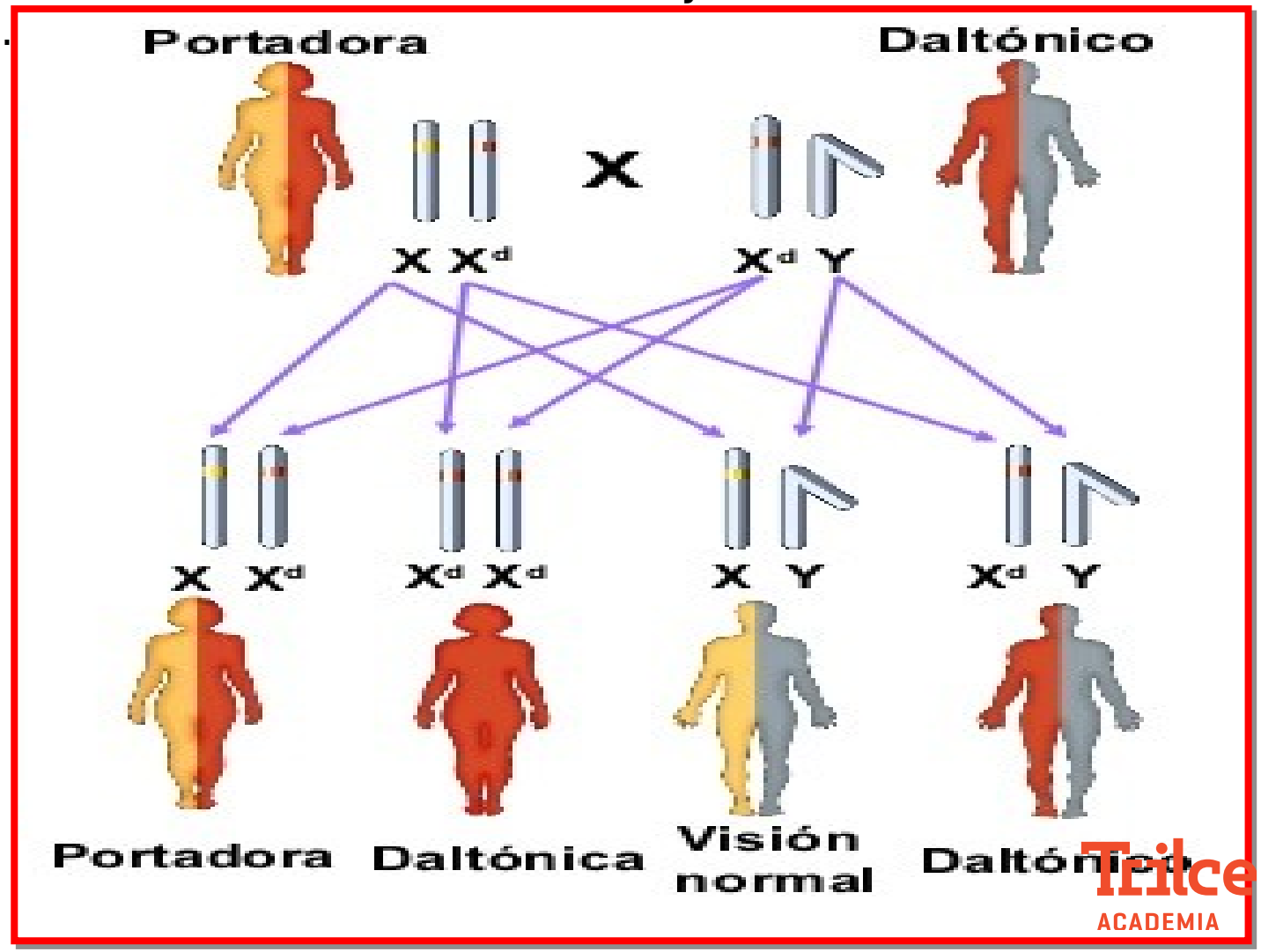
DALTONISMO

Trastorno hereditario que genera deficiencia en la visión de los colores.

El daltonismo suele afectar a los hombres con mayor frecuencia que a las mujeres.

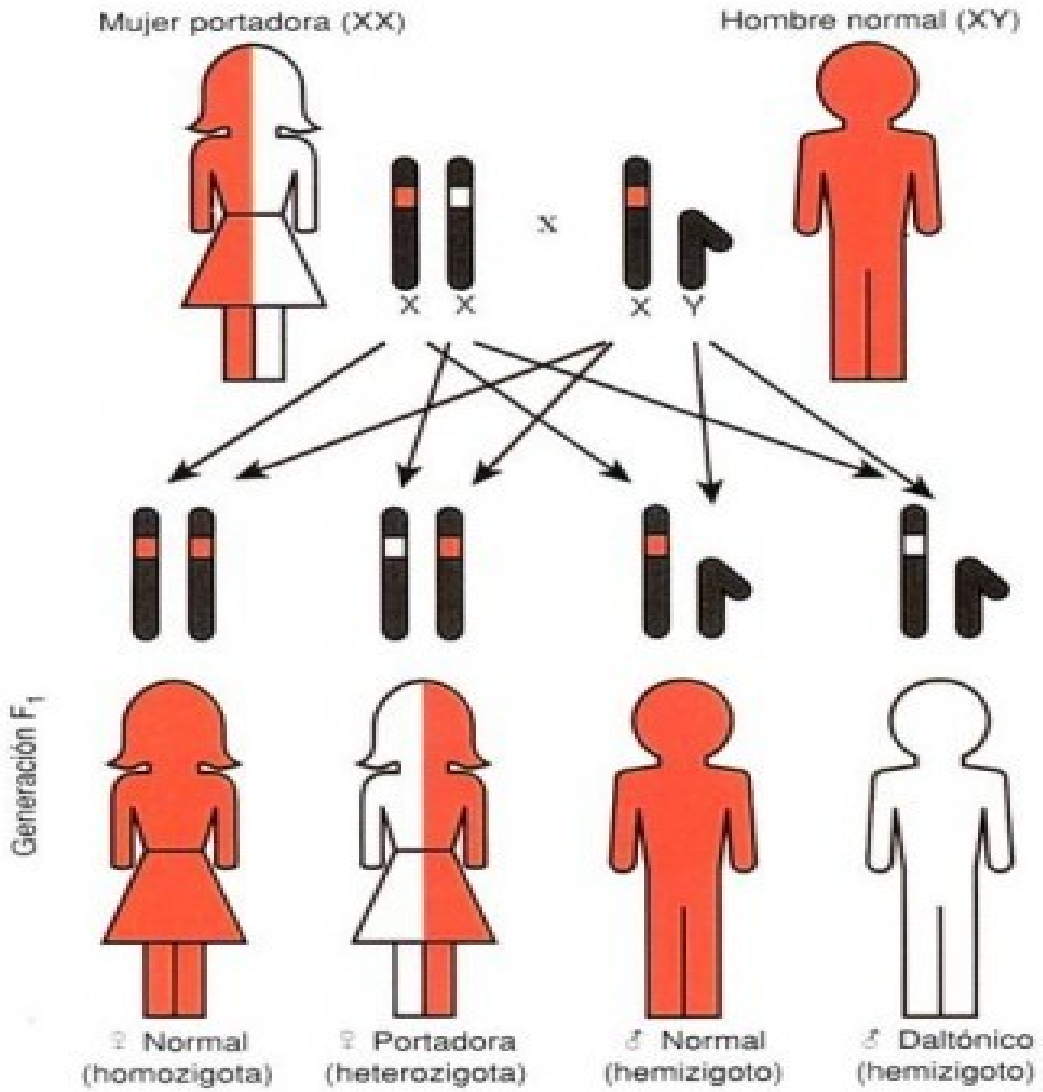
GENOTIPOS	FENOTIPOS
$X^D X^D$	Mujer sana
$X^D X^d$	Mujer portadora
$X^d X^d$	Mujer daltónica
$X^D Y$	Varón sano
$X^d Y$	Varón daltónico

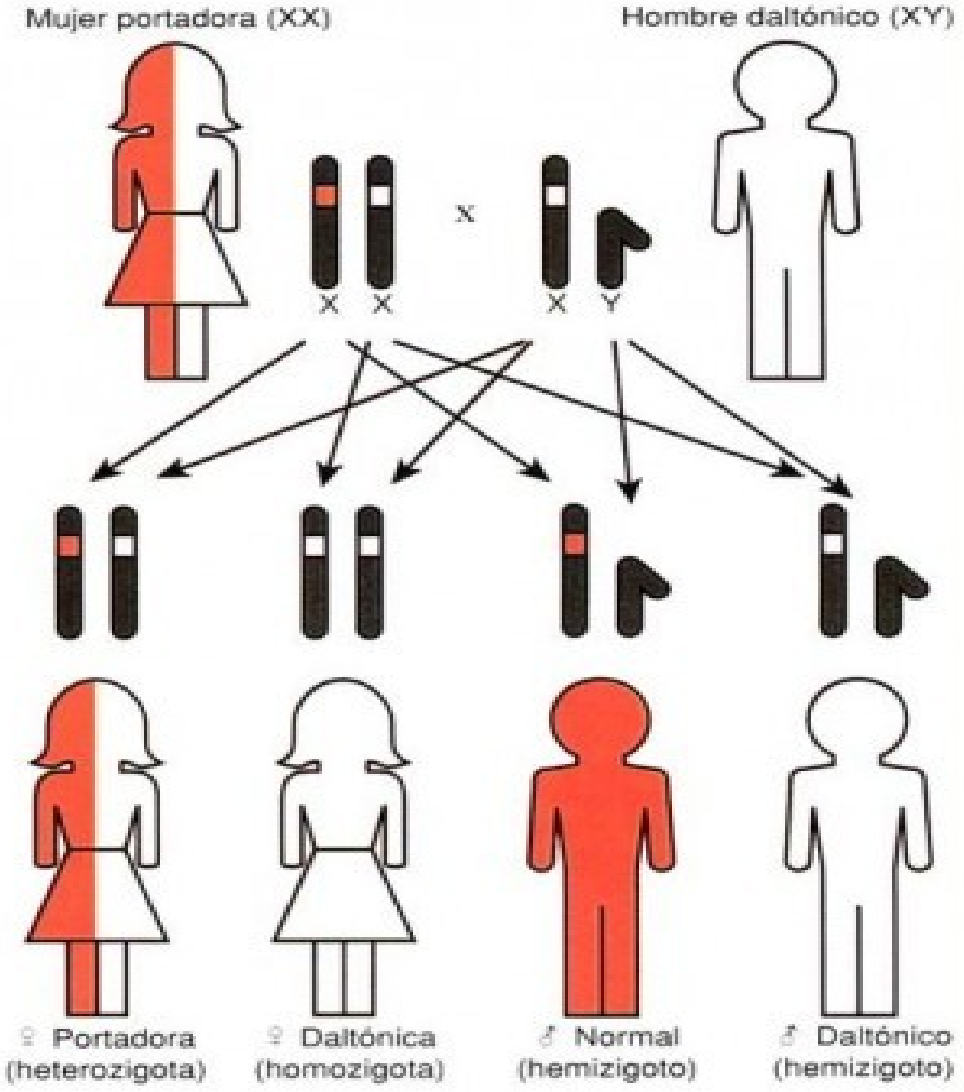
TIPOS DE DALTONISMO



Trilce ACADEMIA

HERENCIA DEL DALTONISMO

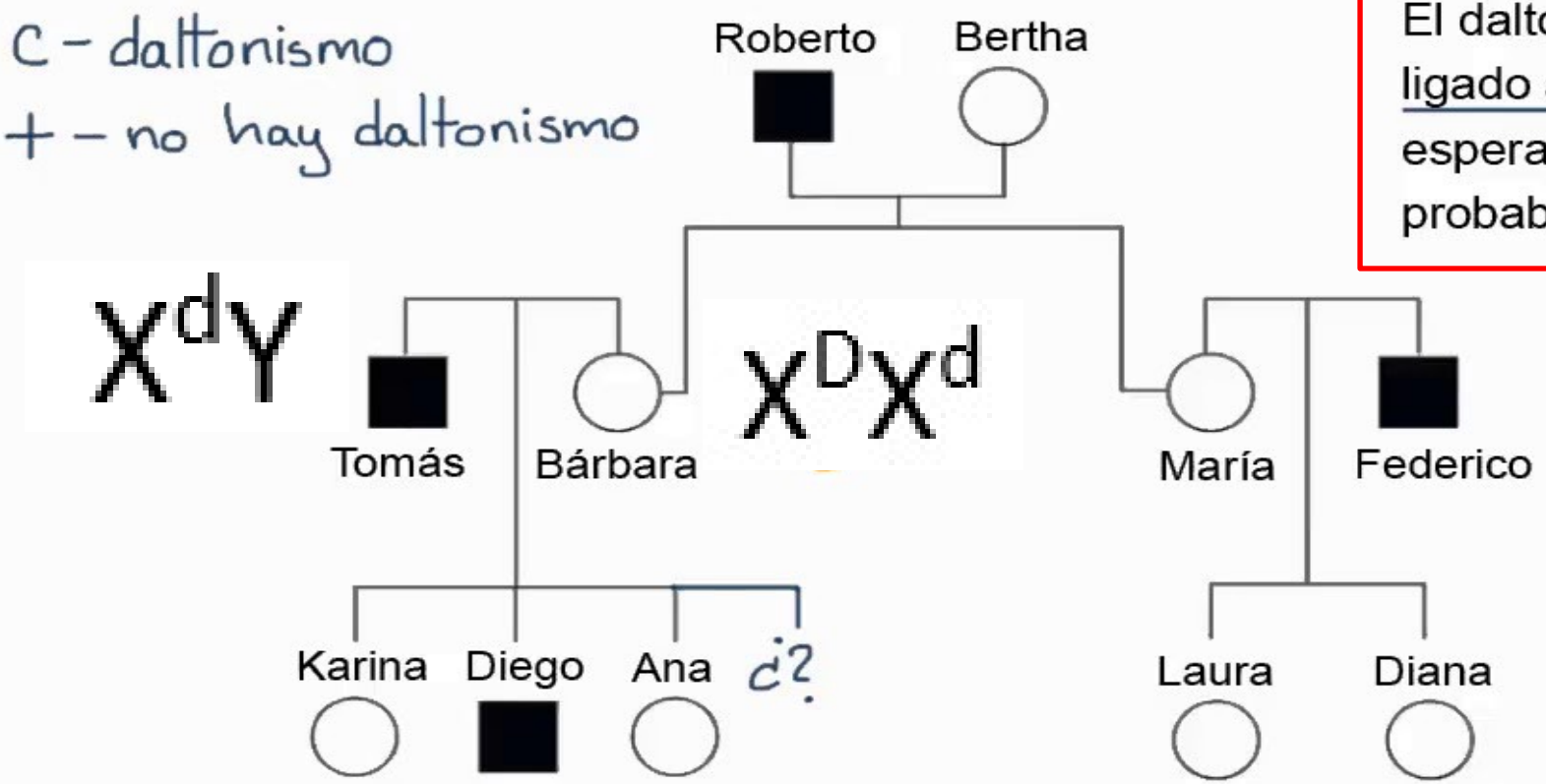


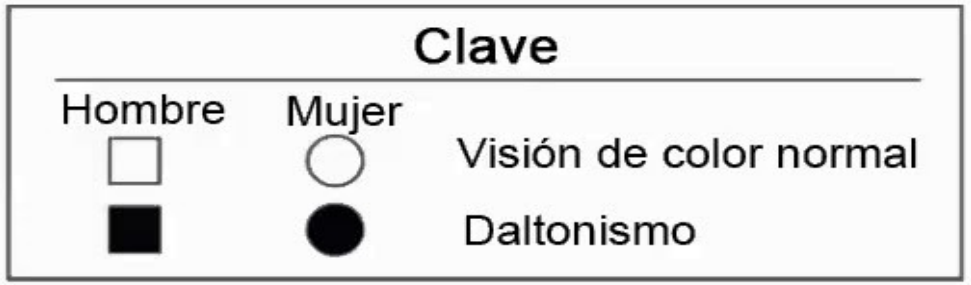


El árbol genealógico representa la herencia de daltonismo a lo largo de tres generaciones.

C - daltonismo
+ - no hay daltonismo

El daltonismo es un rasgo recesivo ligado al cromosoma X. Si Bárbara espera otro hijo, ¿cuál es la probabilidad de que sea daltónico?



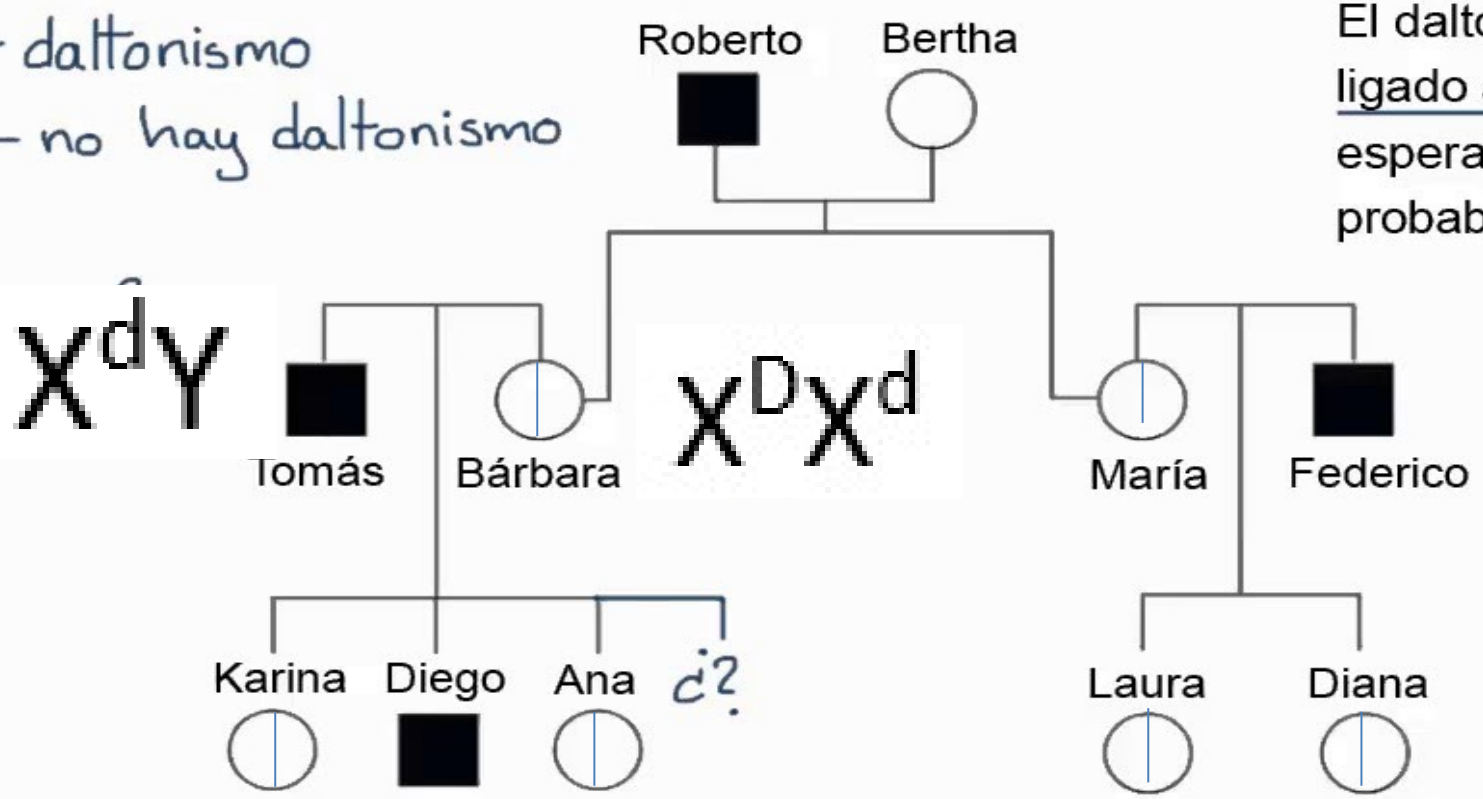


Trilce
ACADEMIA

tener hijo

El árbol genealógico representa la herencia de daltonismo a lo largo de tres generaciones.

C - daltonismo
+ - no hay daltonismo

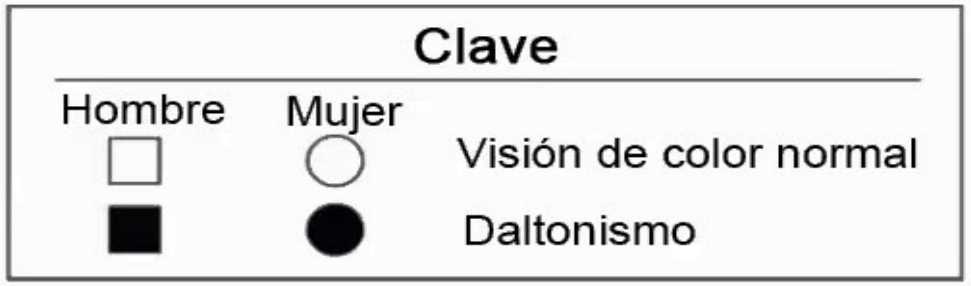


El daltonismo es un rasgo recesivo ligado al cromosoma X. Si Bárbara espera otro hijo, ¿cuál es la probabilidad de que sea daltónico?

Tomás X^dY x Bárbara X^DX^d

	X^d	Y
X^D	X^DX^d	X^DY
X^d	X^dX^d	X^dY

50% de probabilidad de tener hijo



Trilce ACADEMIA

HEMOFILIA

- Es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada.
- Las personas con hemofilia tienen bajos niveles del factor de la coagulación VIII o del factor de la coagulación IX.
- La gravedad de la hemofilia que tiene una persona está determinada por la cantidad del factor en la sangre.
- ¿Pueden existir mujeres hemofílicas? Cuando el embrión hembra tiene los dos cromosomas XX afectos por la mutación sería una enferma de hemofilia, y lo que ocurre, en la inmensa mayoría de estos casos, es que el embarazo no es evolutivo y finaliza en aborto. Aunque hay algún caso publicado de mujer enferma de hemofilia, esto es extraordinariamente raro. (Tomado de Instituto Bernabeu – Medicina reproductiva).

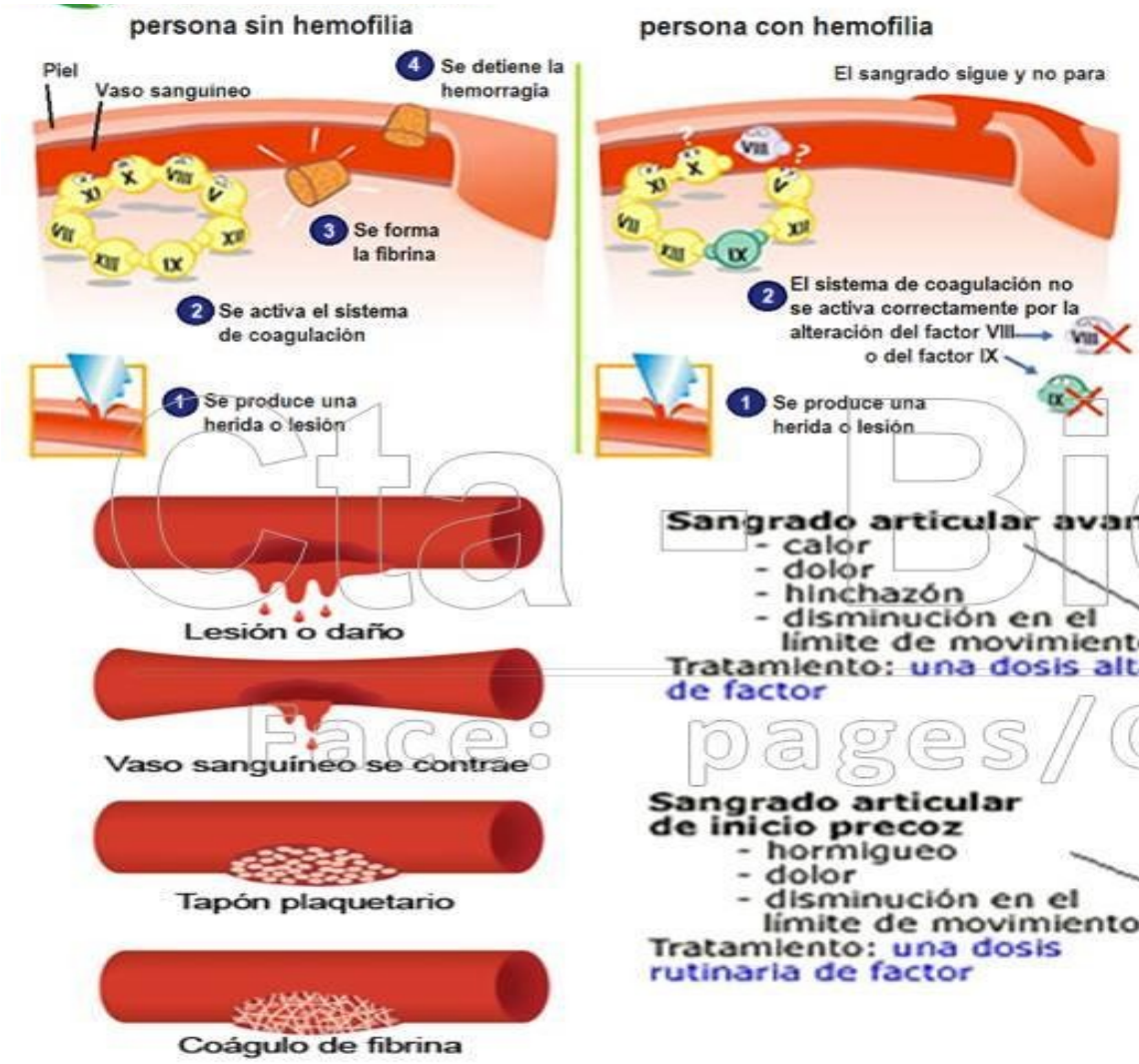
GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES PARA LA HEMOFILIA

Genotipos	Fenotipos
$X^H X^H$	Sano
$X^H X^h$	Sano
$X^h X^h$	No existen (?)
$X^H Y$	Sano
$X^h Y$	Hemofílico

PORTADORA

La hemofilia es un carácter ginándrico que está determinada por un gen recesivo (h) que se localiza en el cromosoma X, frente al alelo normal H.

Trilce ACADEMIA



- Incapacidad de la coagulación, no se producen adecuadamente los factores de coagulación.
- Gen recesivo "h" cromosoma X.
- Hemofilia A: factor VIII
- Hemofilia B: factor IX
- Hemofilia C: factor XI

Sangrado articular avanzado
- calor
- dolor
- hinchazón
- disminución en el límite de movimiento

Tratamiento: una dosis alta de factor

Sangrado articular de inicio precoz
- hormigueo
- dolor
- disminución en el límite de movimiento

Tratamiento: una dosis rutinaria de factor

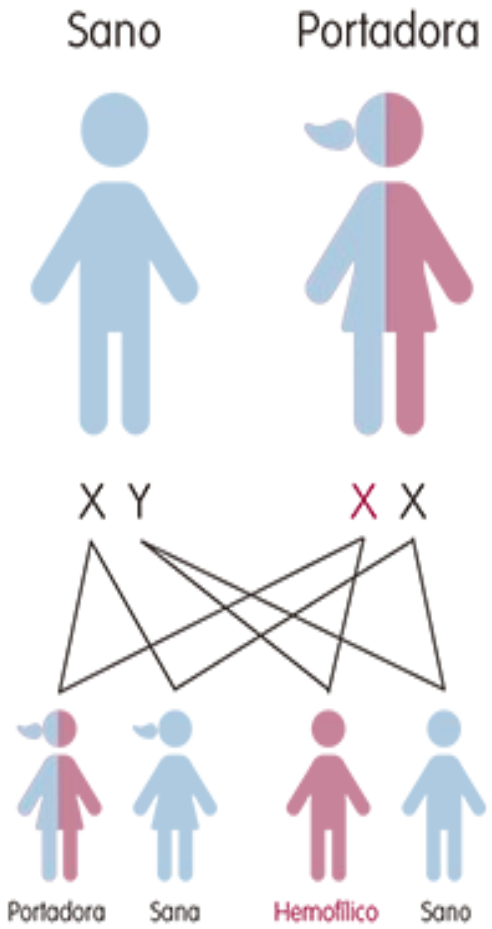
Uso de muletas para articulaciones que apoyan peso e instrucciones para la utilización de las mismas.

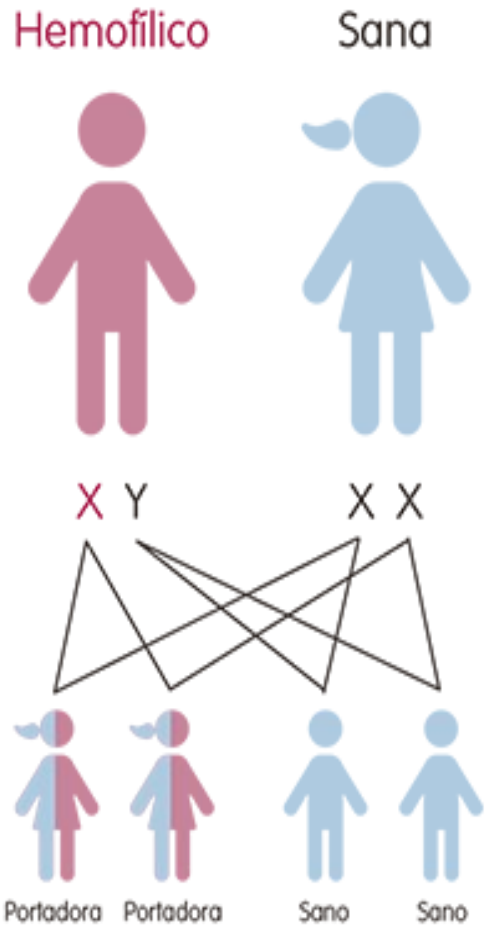
Recuerde, que los dedos de los pies y las manos también tienen articulaciones.

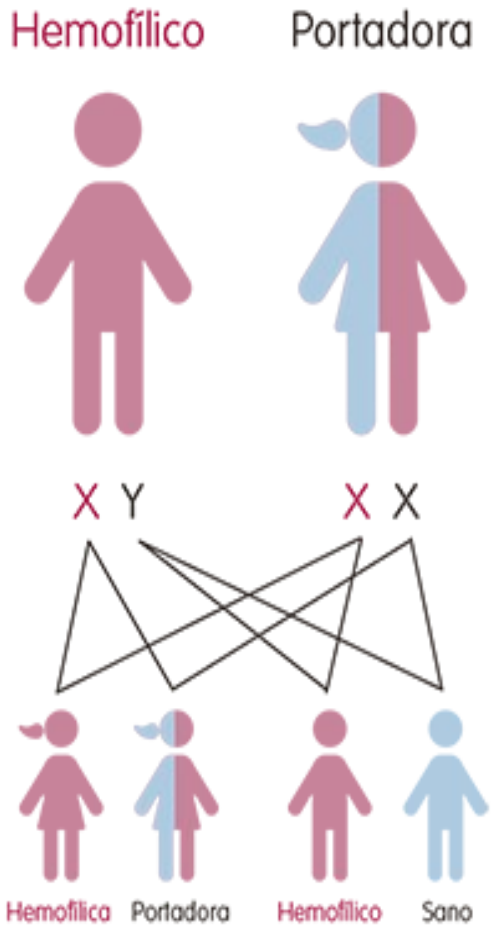
Cta Biología
Face: pages/Cta-Biología

Trilce ACADEMIA

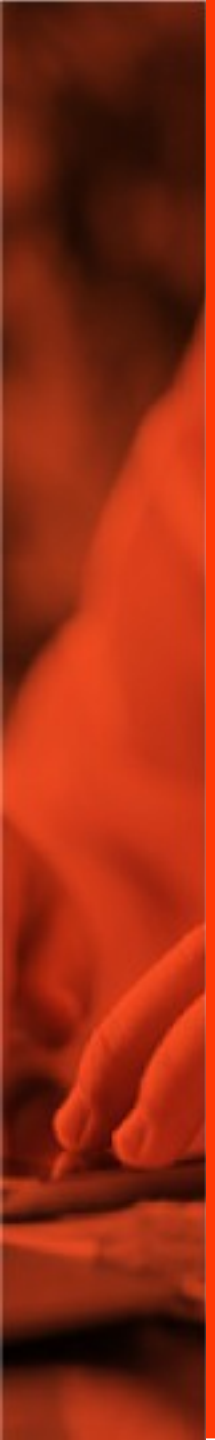
HERENCIA DE LA HEMOFILIA



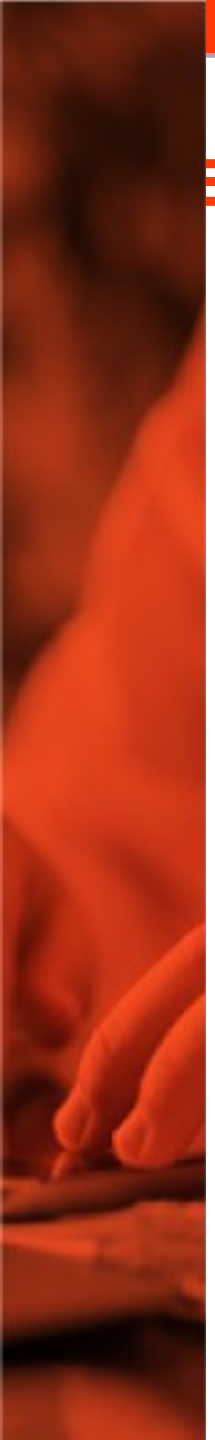




Trilce
ACADEMIA



EJERCICIO DE APLICACIÓN



EGUNTA

4. En el daltonismo y la hemofilia los varones no pueden ser portadores porque solo poseen 1 cromosoma X, en el caso de las mujeres al presentar 2 cromosomas X pueden ser portadoras si su carga genética es.

a) homocigoto dominante

b) homocigoto recesivo

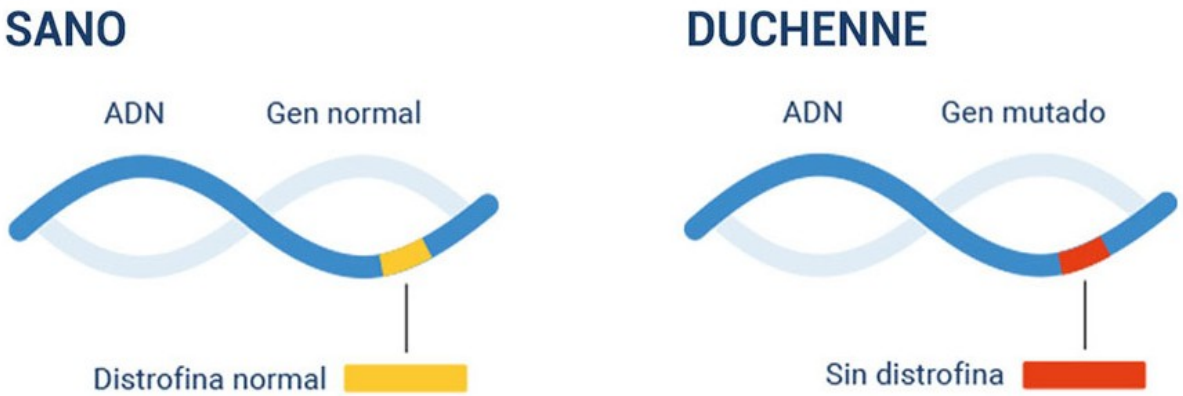
c) heterocigoto

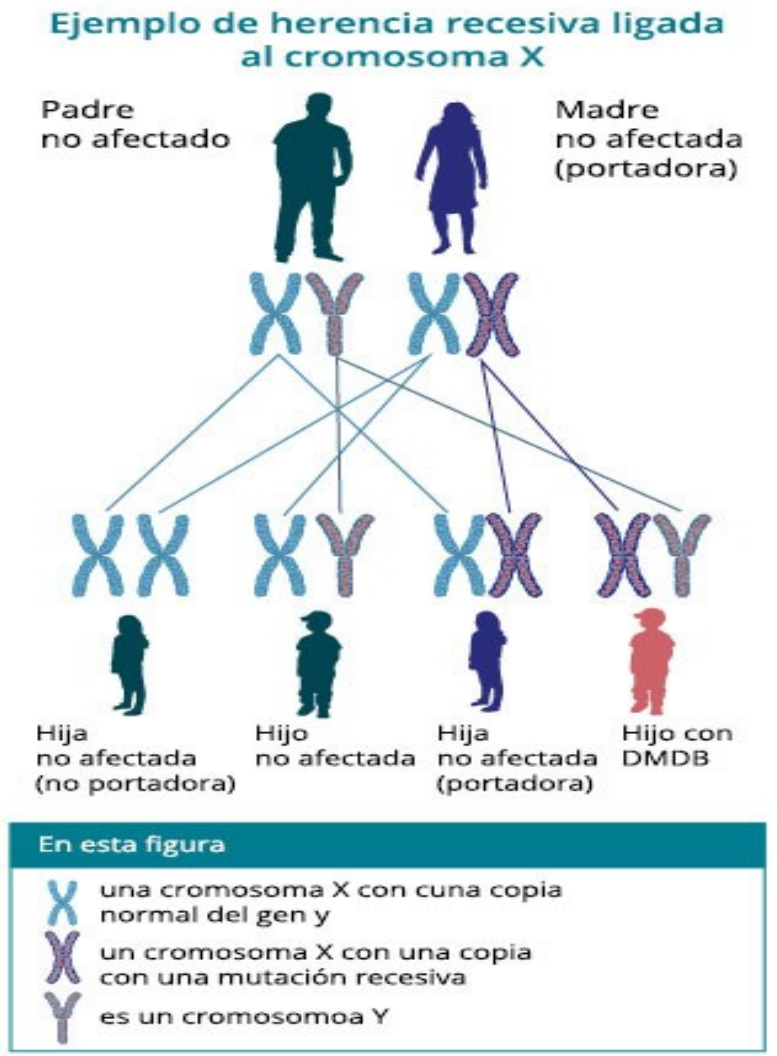
d) alelismo múltiple

Trilce
ACADEMIA

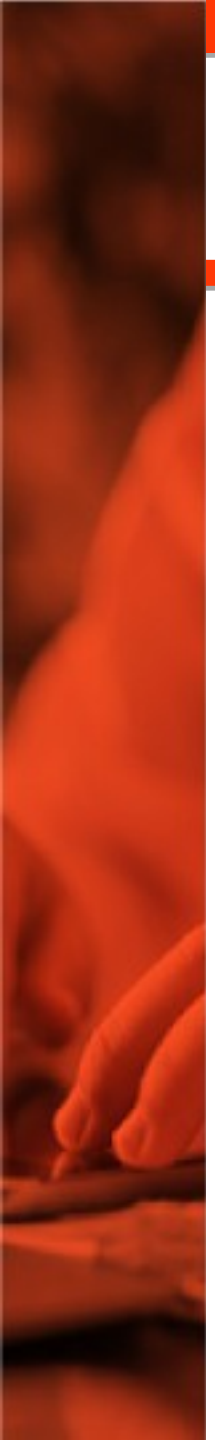
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

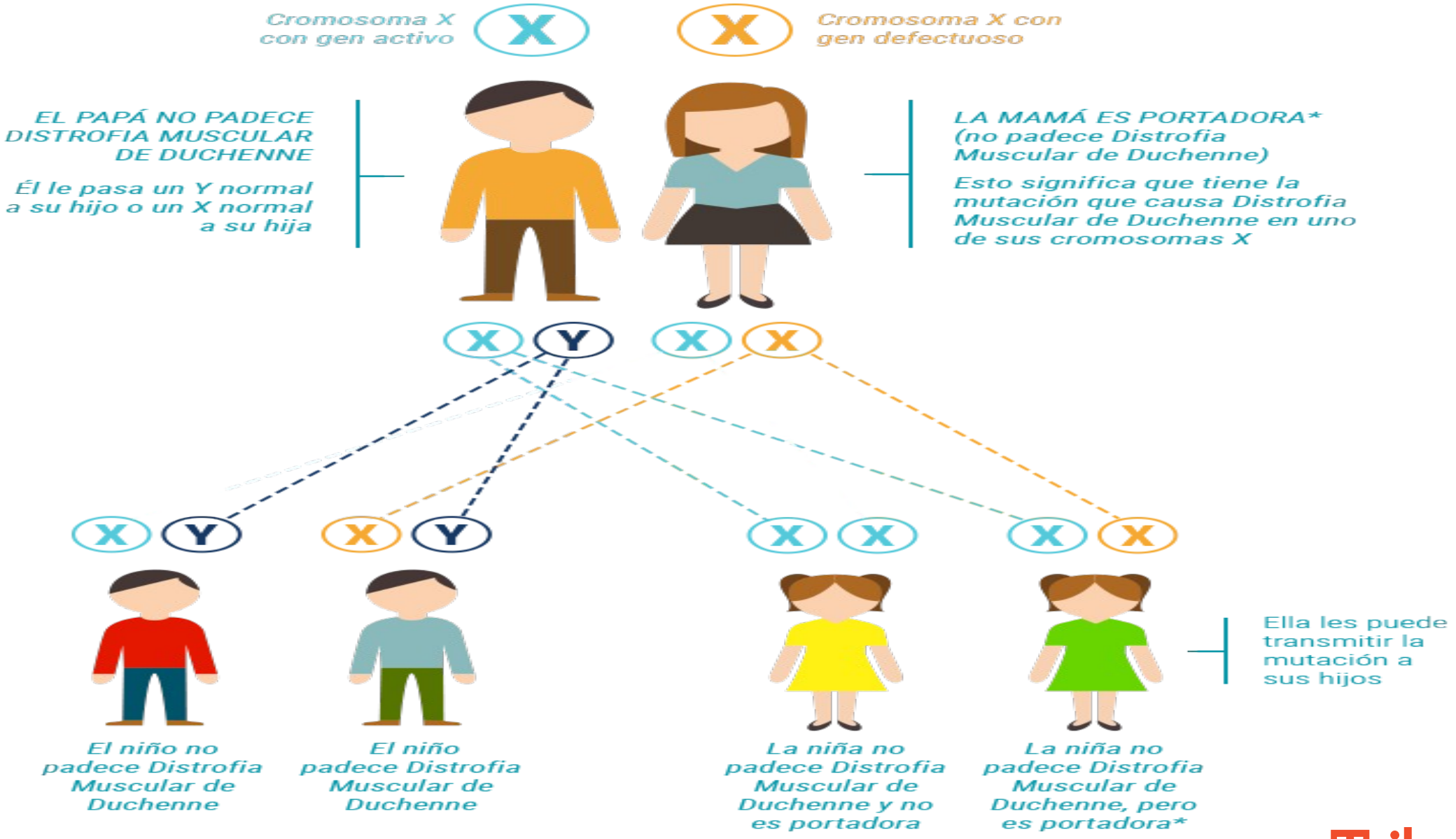
El cambio gen que provoca la distrofia muscular de Duchenne o en el de Becker (DMDB) se produce en el cromosoma X. Un niño hereda un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre. Solo el cromosoma X puede tener el gen modificado que provoca la DMDB. Las mujeres casi nunca presentan DMDB, porque tienen dos cromosomas X. Incluso, si una mujer tiene un cromosoma X con el gen de la DMDB, su segundo cromosoma X, generalmente, producirá suficiente distrofina para mantener los mú[illegible]



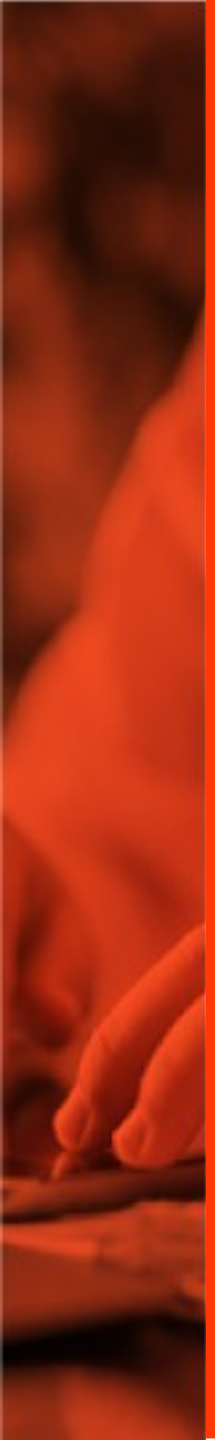


Trilce ACADEMIA





Trilce
ACADEMIA

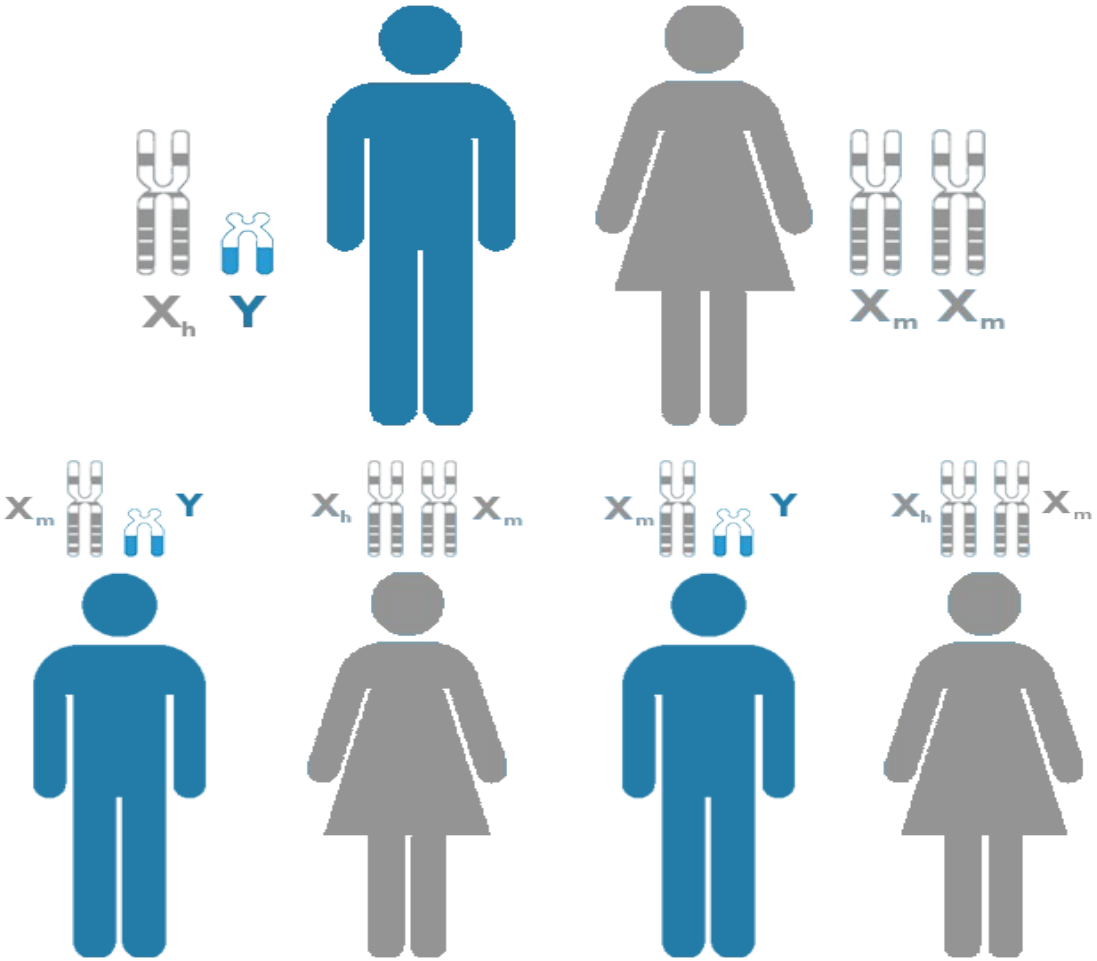


HERENCIA RESTRICTA AL SEXO

GENETICA DEL SEXO – RESTRICTA AL SEXO

- Se denomina herencia holándrica a la que se produce al heredar un cromosoma Y con algún gen alterado del padre que hace padecer una mutación o trastorno.
- Enfermedades con este tipo de herencia:

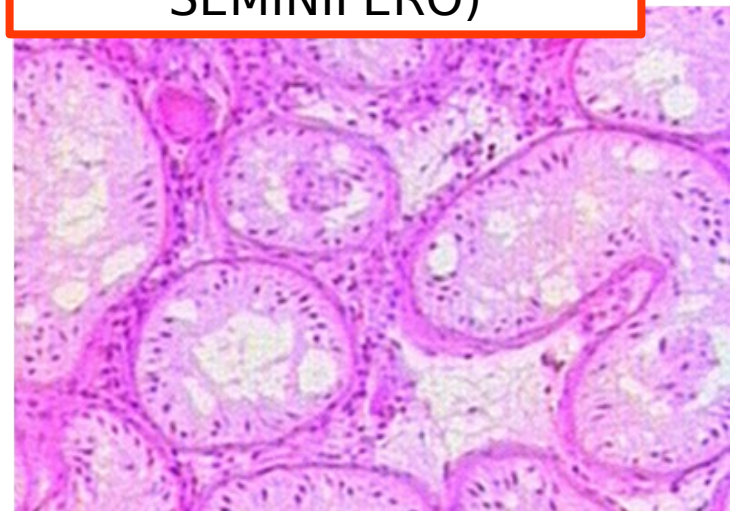
- ictiosis
- hipertricosis auricular
- síndrome de las células de Sertoli
- diferenciación testicular.

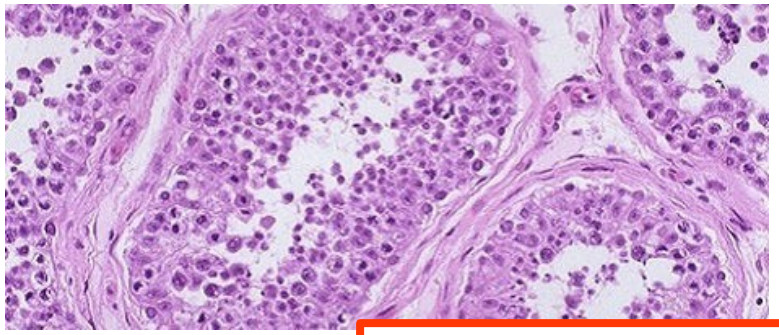


Trilce
ACADEMIA

EJEMPLO RESTRICTA AL SEXO

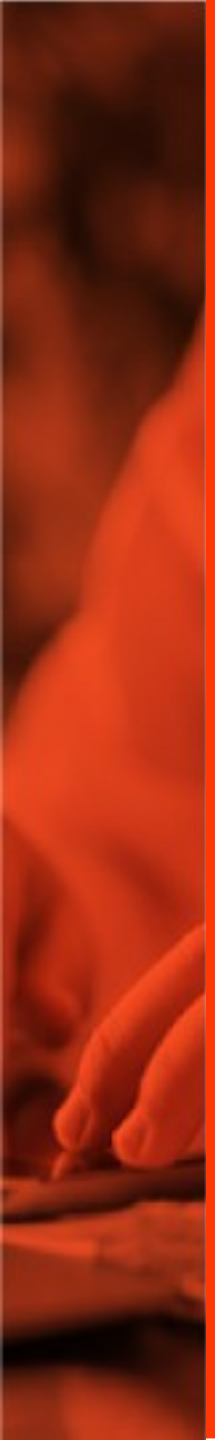
SINDROME DE SOLO SERTOLI (TUBULO SEMINIFERO)





TUBULO SEMINIFERO

Trilce ACADEMIA



HERENCIA INFLUENCIADA POR EL SEXO

GENETICA DEL SEXO – INFLUENCIADA AL SEXO

- El fenotipo está determinado por genes autosómicos pero su expresión depende de la constitución hormonal del individuo.
- En este caso un individuo heterocigoto puede presentar un fenotipo en un sexo y el fenotipo alternativo en el otro sexo. Ejemplo: calvicie humana, cuerno de toros.

Genotipos	Fenotipos	
	Hombres	Mujeres
C C	Normal	Normal
Cc	Calvo	Normal
cc	Calvo	Calva

Trilce ACADEMIA

GENETICA DEL SEXO – INFLUENCIADA AL SEXO

La clave para entender la expresión del gen de la barba se encuentra en los individuos heterocigóticos.

En los machos el genotipo heterocigótico produce barba, pero en las hembras tiene como resultado una cabra sin barbas.

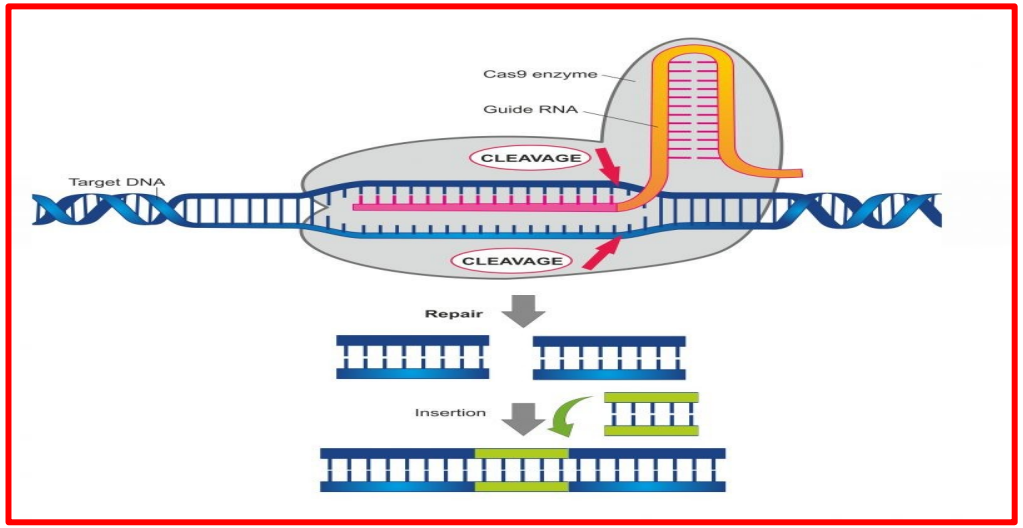
	macho	hembra
B^bB^b	barbas	barbas
B^bB^+	barbas	sin barbas
B^+B^+	sin barbas	sin barbas

Trilce ACADEMIA

¿Sabes qué es el Crispr-cas9 y su utilidad?

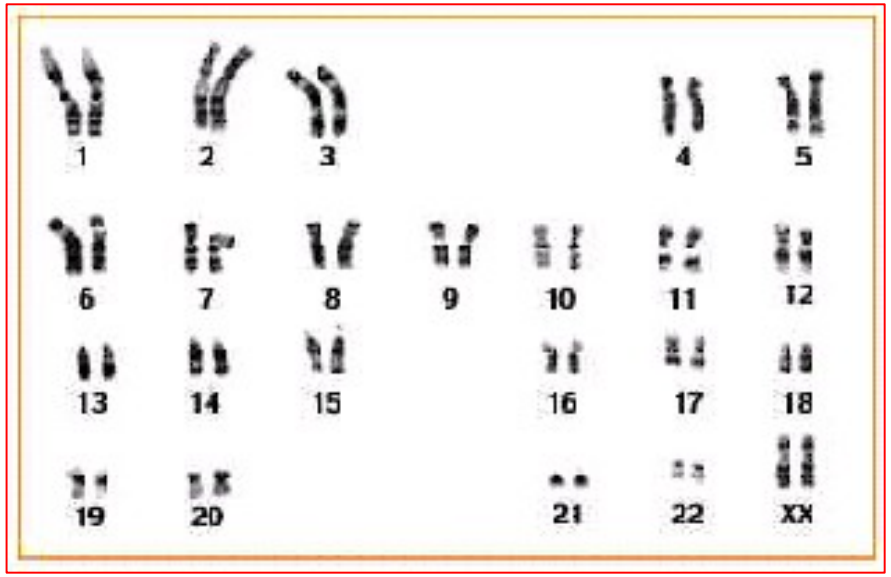
Son moléculas con las cuales los investigadores pueden cambiar el ADN de animales, plantas y microorganismos con una precisión extremadamente alta. Esta tecnología ha tenido un impacto revolucionario en las ciencias de la vida, está contribuyendo a nuevas terapias contra el cáncer y puede hacer realidad el sueño de curar enfermedades hereditarias.

Emmanuelle Charpentier y Jennifer A. Doudna (Premio Nobel de Química de 2020) han descubierto **las tijeras genéticas**, una herramienta para reescribir el código de la vida.



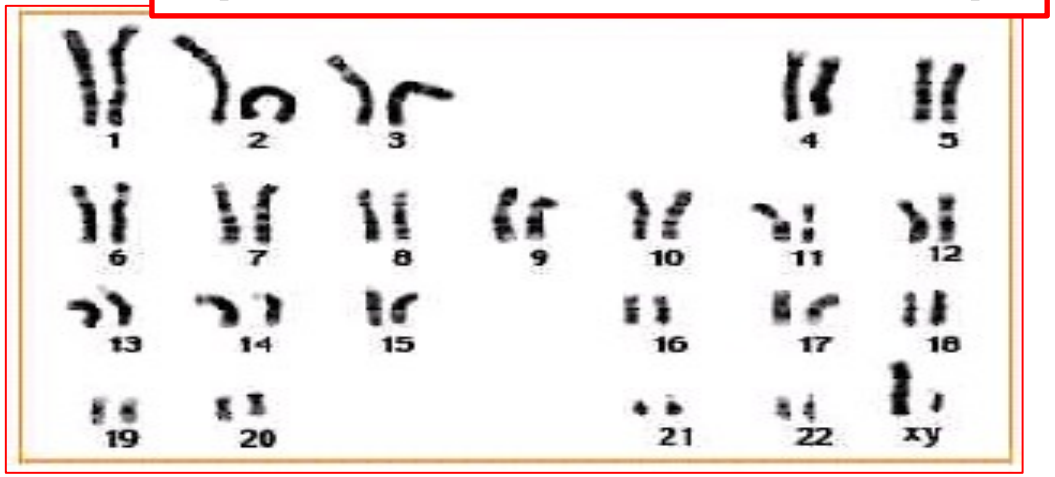
CITOGENÉTICA: Ciencia que describe la forma y cantidad de los cromosomas además de sus alteraciones.

CARIOTIPO HUMANO NORMAL (DIPLOIDE)



Cariotipo Femenino:
44 + XX o 46, XX, presenta un CORPUSCULO DE BARR (cromosoma X inactivo)

Cariotipo masculino:
44 + XY o 46, XY

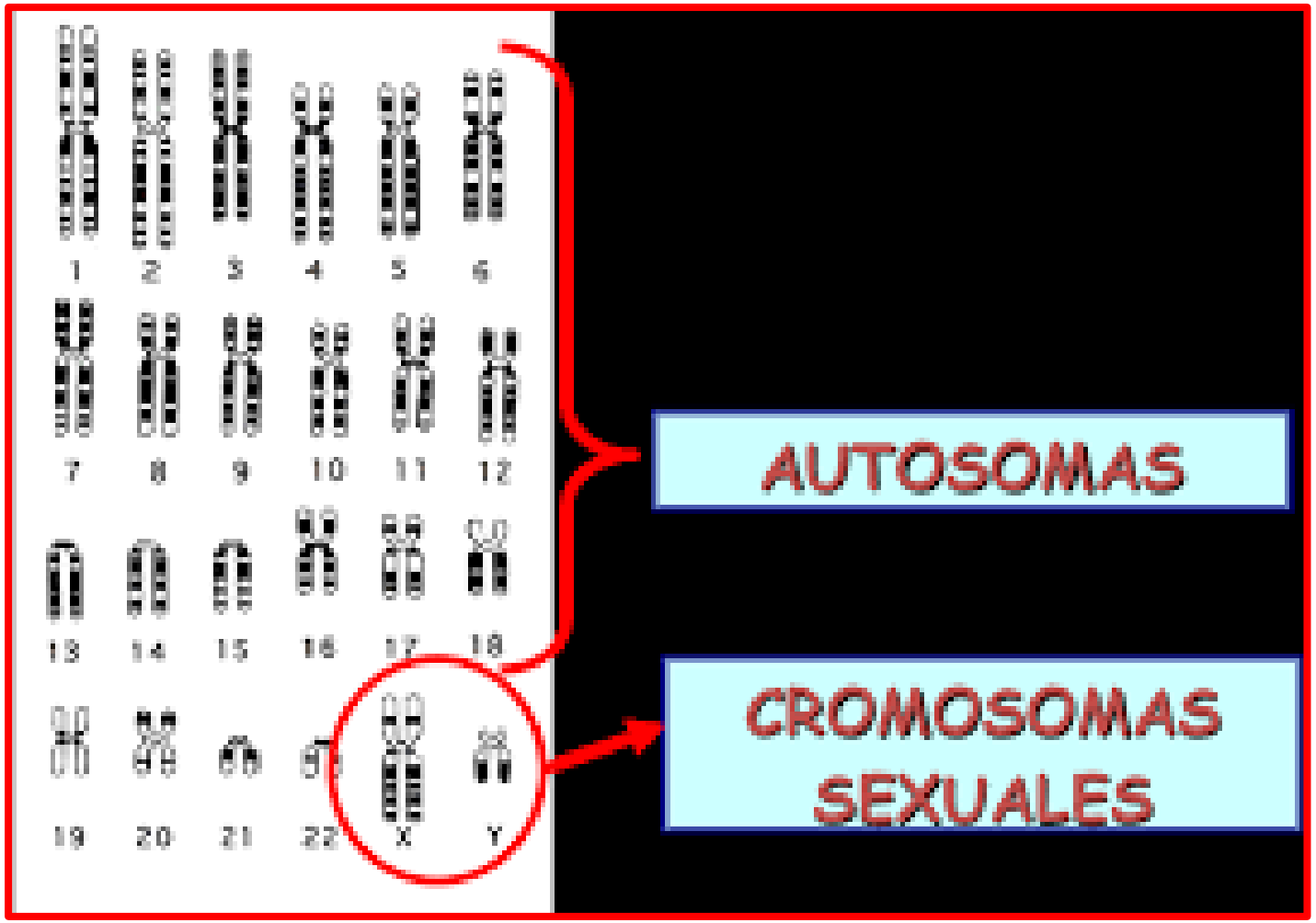


CORPUSCULO DE BARR: Es una masa condensada de heterocromatina sexual que se encuentra en el núcleo de las células somáticas de las hembras, específicamente en la superficie interna de la membrana nuclear , y es visible durante la interfase del ciclo celular.

M. Barr y E. Bertram observaron por primera vez en el núcleo un corpúsculo condensado distinto del nucléolo y se dieron cuenta de que las gatas normales poseen un único corpúsculo condensado mientras que los gatos no muestran ninguno. Estos investigadores se refirieron a este corpúsculo como cromatina sexual y desde entonces se ha denominado corpúsculo de Barr. En 1999, Mary Lyon sugirió que este corpúsculo de Barr representaba un cromosoma X inactivo el cual se enrolla en las hembras de manera compacta, tomando la estructura conocida como heterocromatina, una forma condensada y por tanto visible de la cromatina. Investigaciones recientes al microscopio revelan que los extremos del corpúsculo de Barr están en estrecha proximidad, formando un anillo.

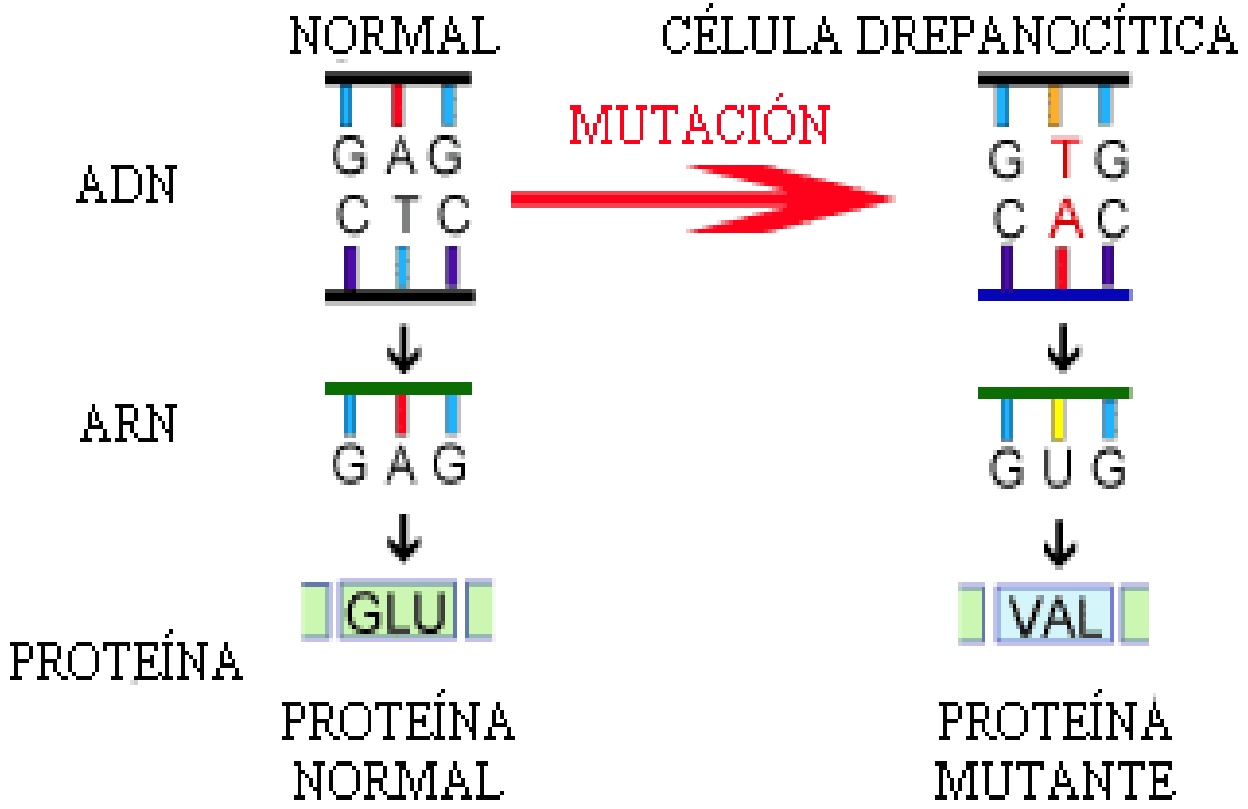
CROMOSOMA

No olvides que los **22 primeros pares de cromosomas son llamados autosómicos o somáticos**, y si en ellos ocurriera una alteración afectaría tanto a varones como mujeres; **el-último par: el 23 es llamado sexual (X,Y) o alosomas (gonosomas):** determinan el sexo, y si en ellos hubiera alteraciones afectaría por separado varones de mujeres.



MUTACIONES

- Cambio al azar provocado por agentes mutagénicos en el material genético.
- De probabilidad baja en organismos superiores.
- La mutaciones son no dirigidas y de efectos imprevistos.



AGENTES MUTAGENICOS

- agentes mutagénicos, también llamados mutágenos, son moléculas de distinta naturaleza que causan cambios en las bases que forman parte de las cadenas de ADN. De esta forma, la presencia de estos agentes amplifica la tasa de mutación en el material genético. Se clasifican en mutágenos físicos, químicos y biológicos.

Agentes Mutagénicos	
Físicos	**Químicos**
Rayos X	Yoduro de Potasio
Rayos Gamma	Sulfato de Cobre
Luz Ultravioleta	Sales de Plomo
Cambios de Temperatura	Uretano
Rayos Cósmicos	Gas Mostaza
	Acridina
	Peróxidos Orgánicos
	Colchicina

Rayos x

tuMédico.es
Bienestar y prevención:
Diferencia entre TAC, resonancia magnética y radiografía

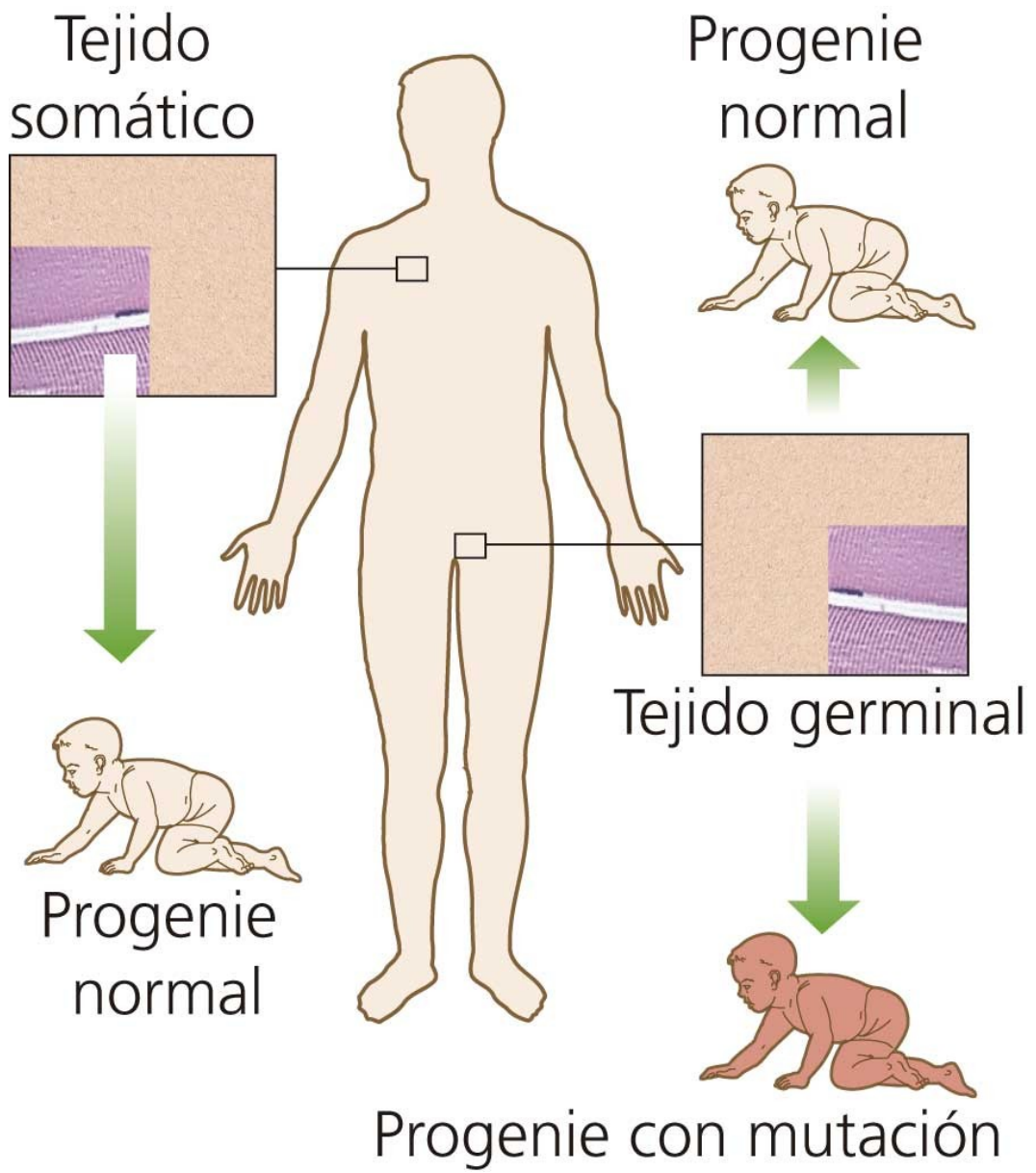
SEGÚN LA CELULA AFECTADA

CÉLULAS SOMÁTICAS

- Afectan a células somáticas y sus descendientes.
- Afectan al individuo.
- No son heredables.
- No juegan papel en la evolución.

CÉLULAS GERMINALES

- Afectan a gametos o células madre.
- Se transmiten a la descendencia.
- Sobre ellas actúa la selección natural.



SEGÚN SU EFECTO

Nocivas

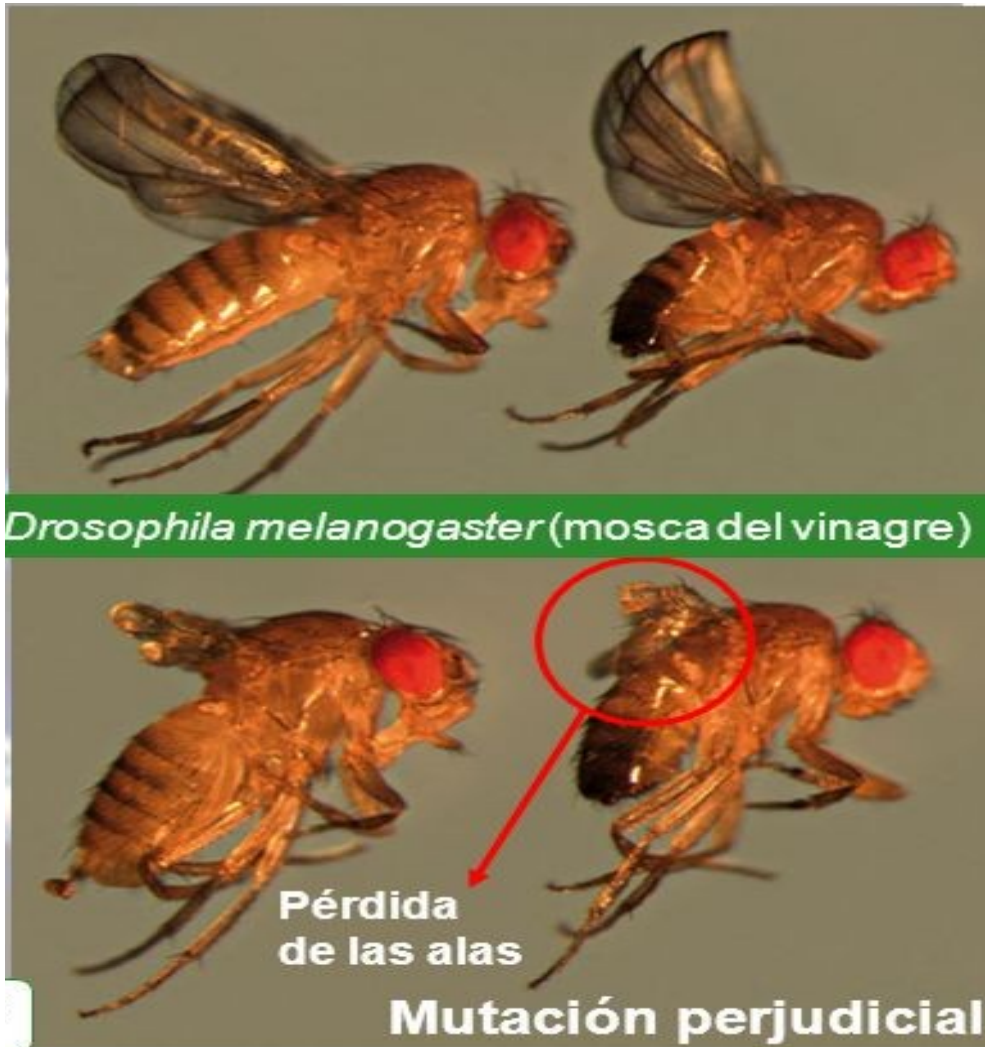
- Genera cambio al azar de cualquier información, siempre lleva a una información "sin sentido" o defectuosa para el individuo que la tiene.

Neutras

- La mayoría de las mutaciones son neutrales en sus efectos en los organismos en los que ocurren.

Beneficiosas

- Pueden hacerse mas comunes a través de la selección natural.



SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL MATERIAL GENETICO AFECTADO

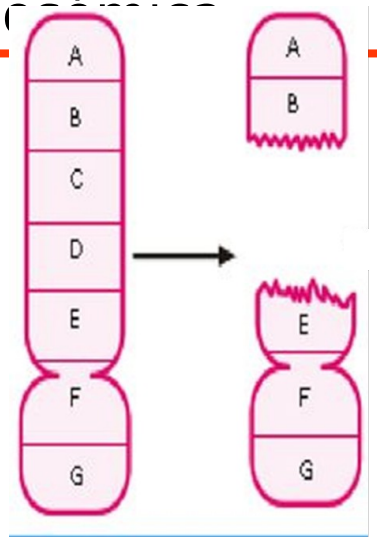
MUTACIONES

GÉNICAS

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

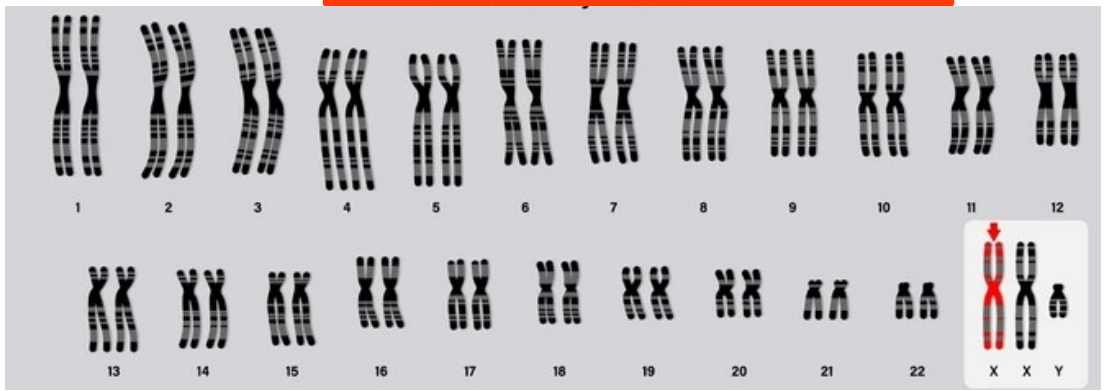
CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES

Ocasionan cambios que afectan a la estructura cromosómica.

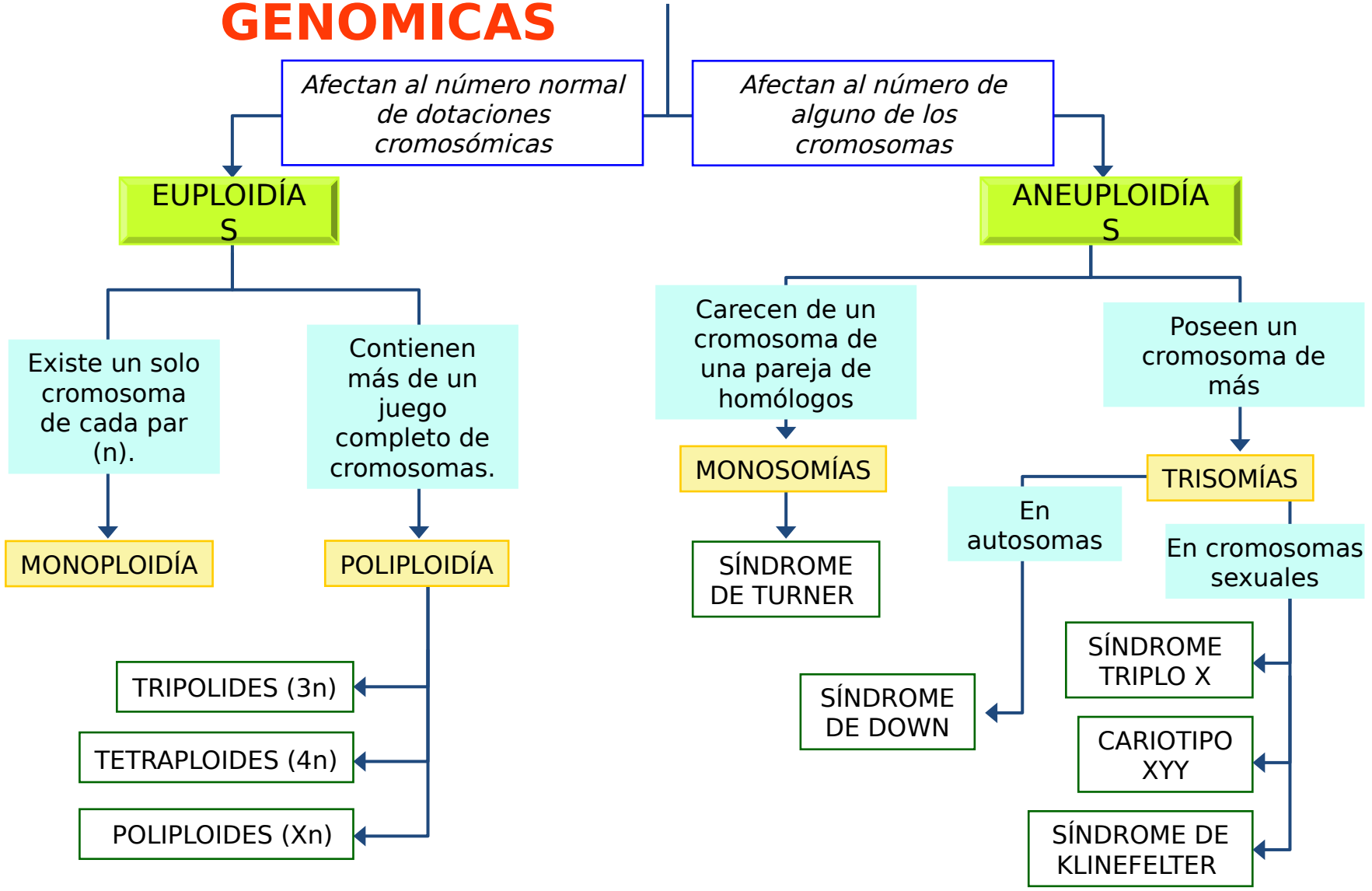


CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS

Producen variaciones en el número de cromosomas de una especie.

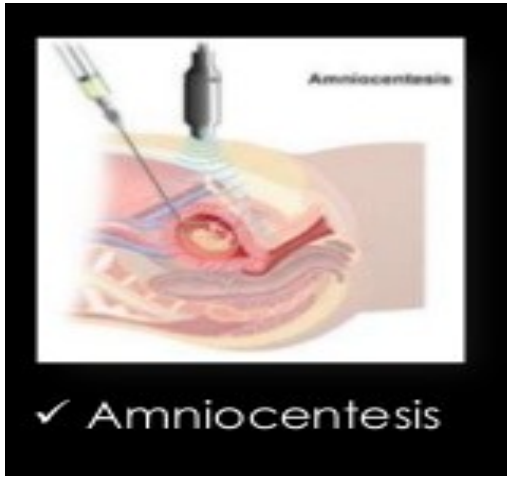


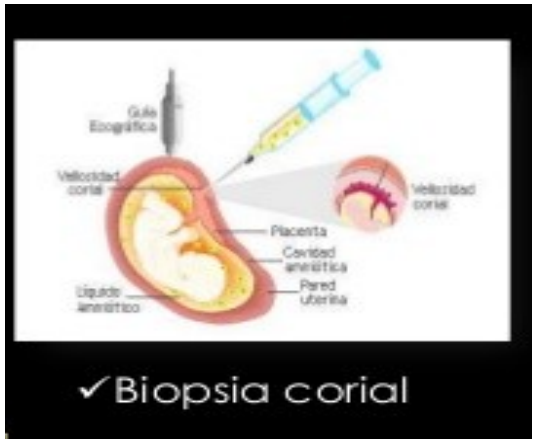
SEGÚN LA EXTENSIÓN GENÓMICAS



DIAGNOSTICO PRE NATAL

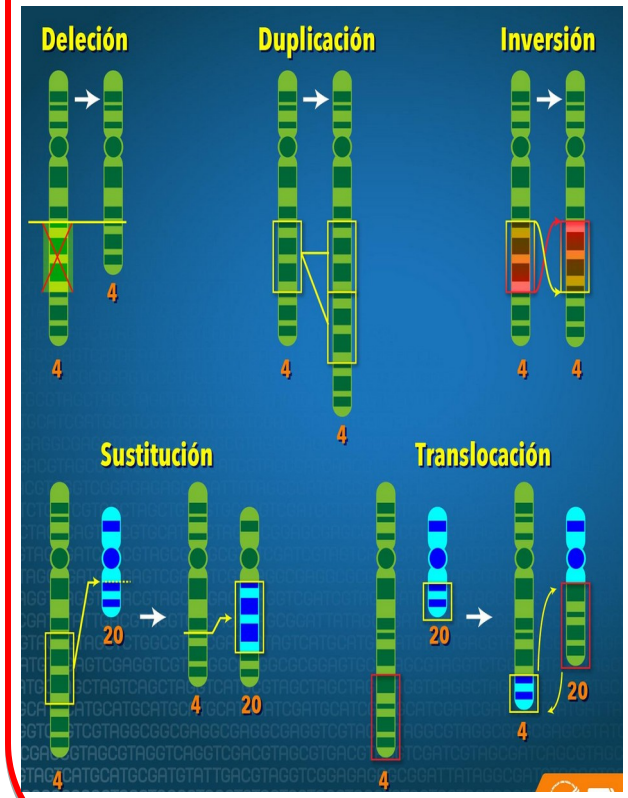
- Medidas encaminadas a detectar alteraciones en el embrión o el feto.
- Gran numero de alteraciones fetales(S. de Down, S. Patau, S. de Edwards, S. de Klinelfelter, S. de Turner) pueden ser diagnosticas antes del parto.
- Otras pasan desapercibido o no diagnosticarse hasta el periodo postnatal inmediato o mas tardío.





Anomalías cromosómicas

1. Estructurales



2. Numéricas

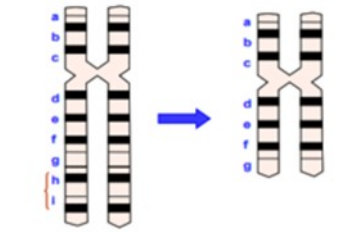
2.1. Poliploidía letales

- **Triploidia (69= 3n)**
- **Tetraploidia (92= 4n)**

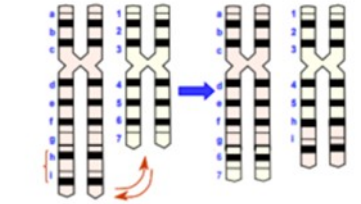
2.2. Aneuploidía, origen: NO DISYUNCION DE CROMOSOMAS EN ANAFASE MEIÓTICA, pueden ser:

- **Monosomías : falta una cromátide (2n-1)**
- **Trisomías: hay una cromátide adicional (2n+1)**
- **Nulisomía: faltan 2 cromátides en un par (2n-2)**

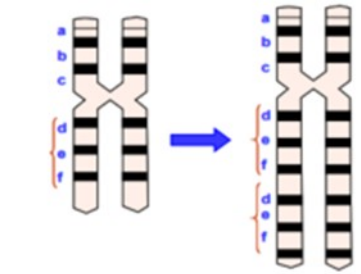
TIPOS DE MUTACIONES CROMOSÓMICAS			
MUTACIONES ESTRUCTURALES Afectan al cromosoma en forma y tamaño	Se produce variación en el número de genes	DELECIÓN	Disminución en el número de genes
		DUPLICACIÓN	Incremento en el número de genes
	Se producen cambios en la localización de los genes	INVERSIÓN	Cambio de orientación en los genes.
		TRANSLOCACIÓN	Intercambio de genes entre cromosomas no homólogos
MUTACIONES NUMÉRICAS Afectan al número de cromosomas totales	Variación en el número de dotaciones cromosómicas o juegos de cromosomas	HAPLOIDÍA	Disminución del número de juegos cromosómicos
		POLIPLOIDÍA	Aumento del número de juegos cromosómicos
	Variación en el número de cromosomas	ANEUPLOIDÍA	Pérdida o ganancia de uno o varios cromosomas.



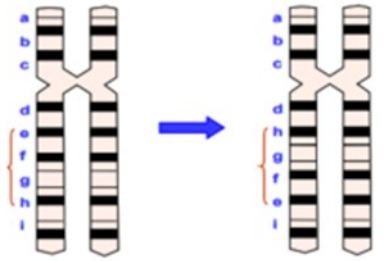
Deficiencia o deleción



Traslocación

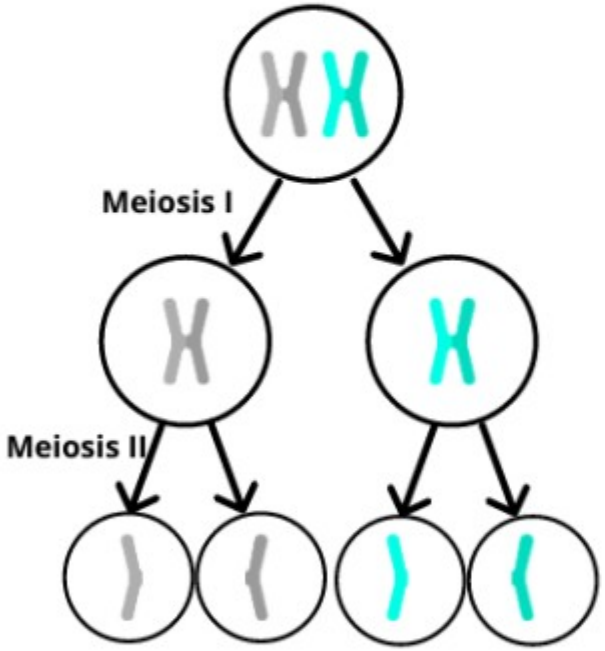


Duplicación



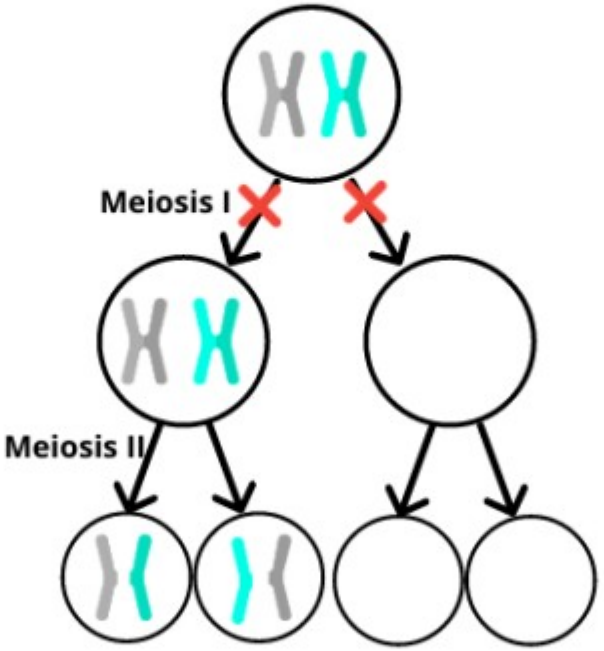
Inversión

En el 95% de los casos se debe a una alteración esporádica en la división meiótica de los gametos.



Normal

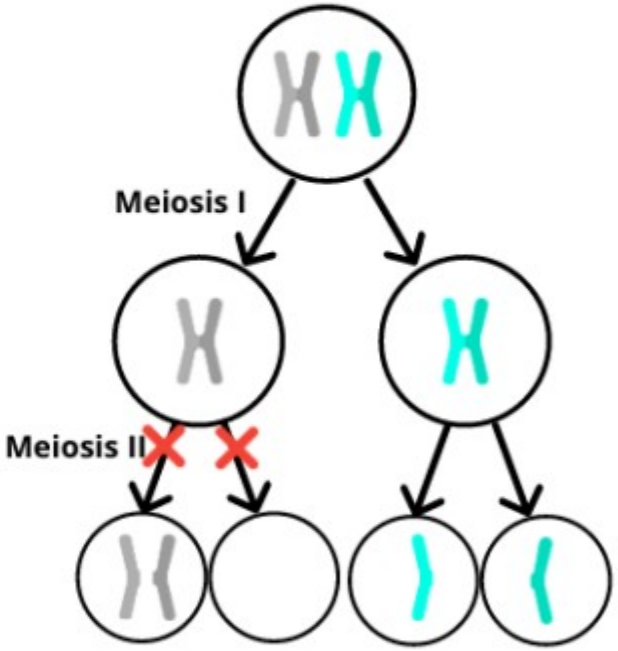
4 gametos normales



No disyunción en meiosis I

2 gametos con copia extra

2 gametos con copia faltante



No disyunción en meiosis II

1 gameto con copia extra

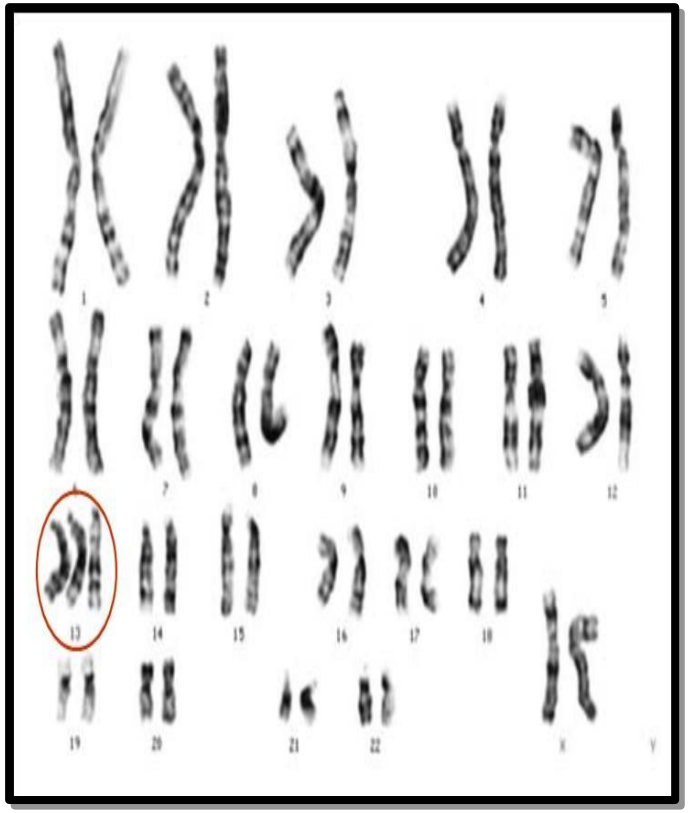
1 gameto con copia faltante

2 gametos normales

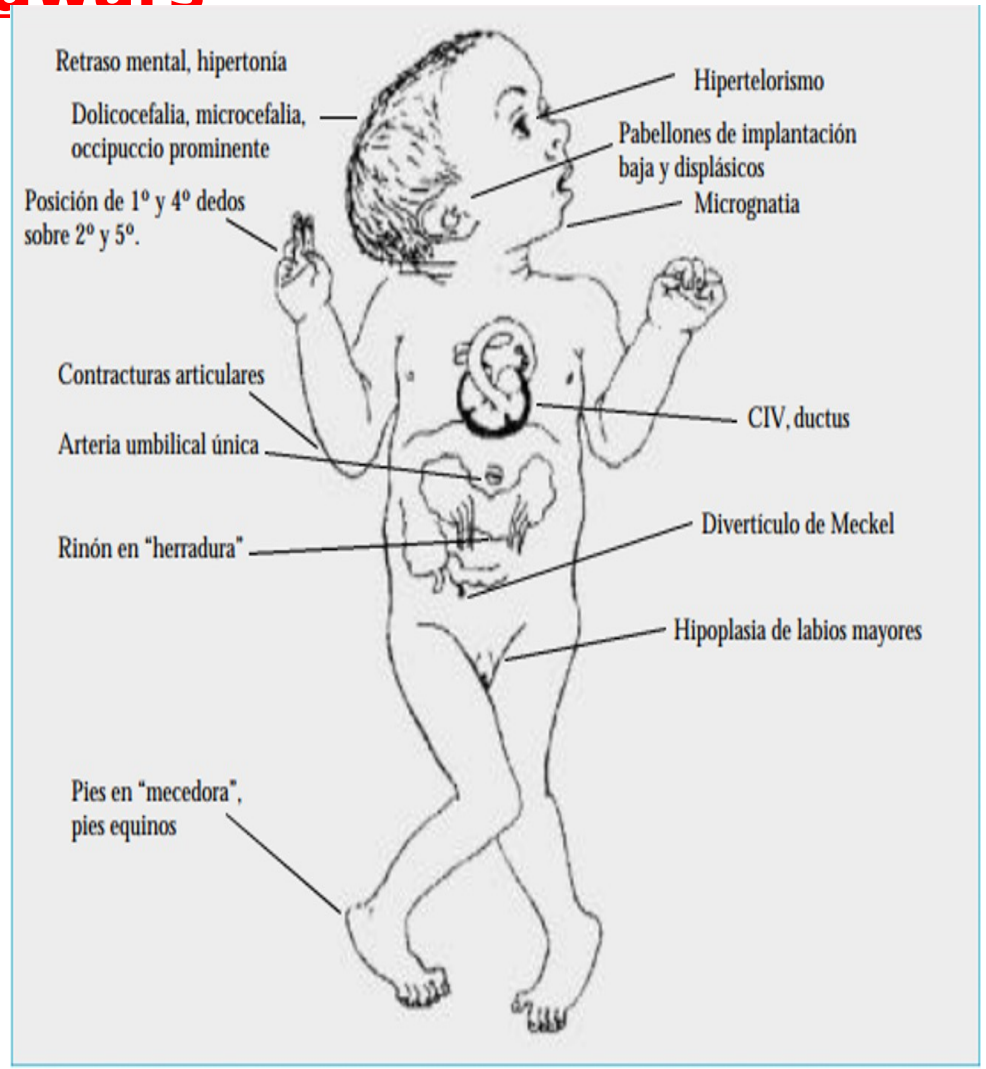
Aneuploidías en cromosomas somáticos

1. Trisomia del par 13: Sx. de Patau

- **Cariotipo**
  - 45 + XY o 45 + XX
- **Fenotipo**
  - Retardo mental severo.
  - Hendiduras orofaciales; paladar y labio partido (leporino)
  - Microftalmia
  - Polidactilia
  - Aplasia cutis
  - Defectos SNC

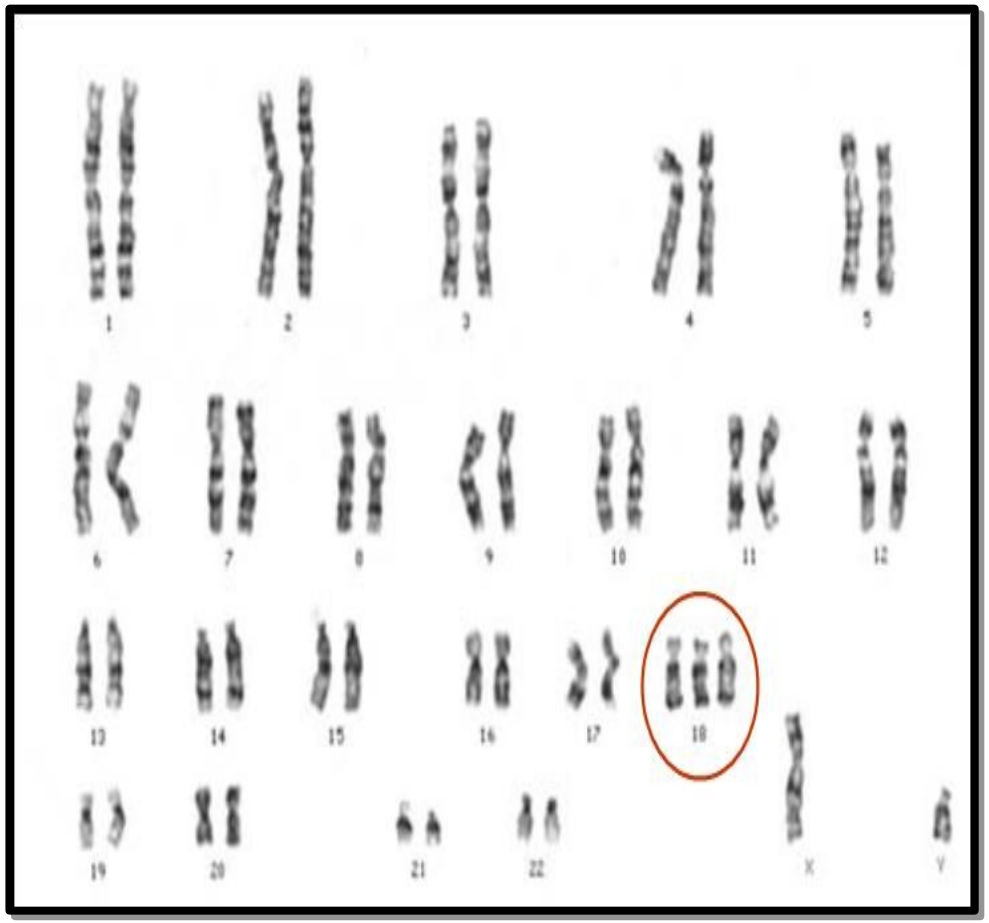


2. Trisomia del par 18: Sx. de Edwars



Cariotipo: 45 + XX o 45 + XY

2da caso más frecuente de aneuploidia autosómica



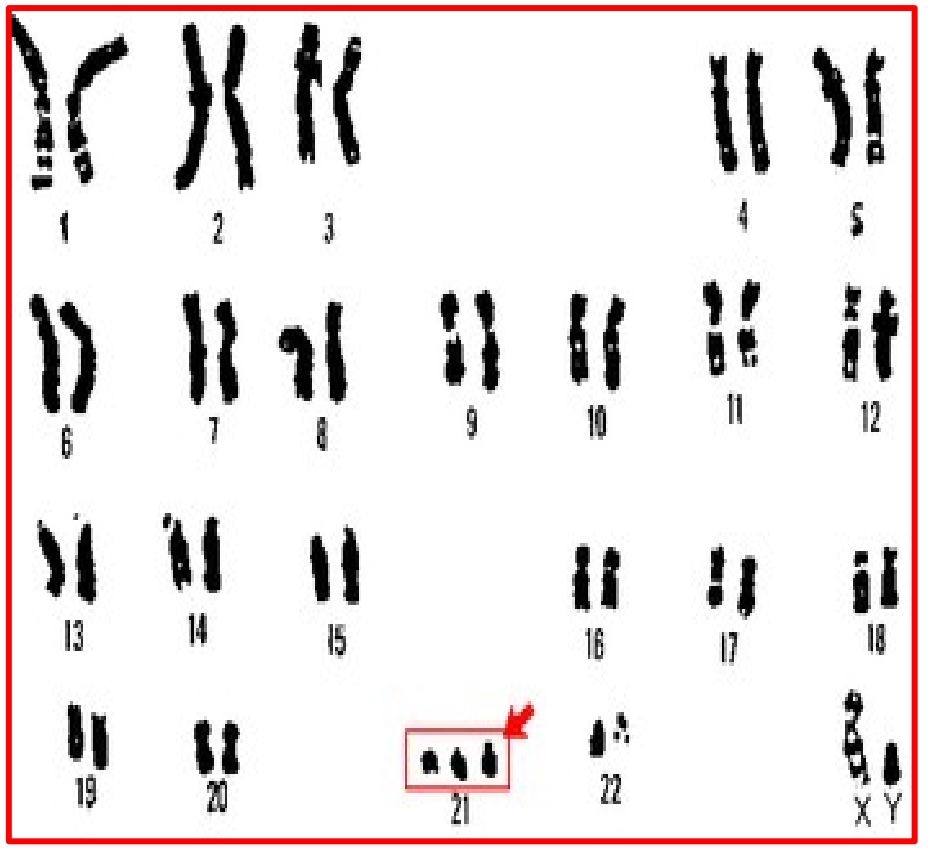
3. Trisomia del par 21: Sx. de Down

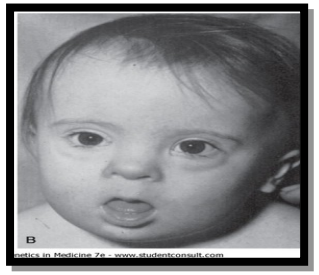
Cariotipo: 45+ XX o 45+ XY

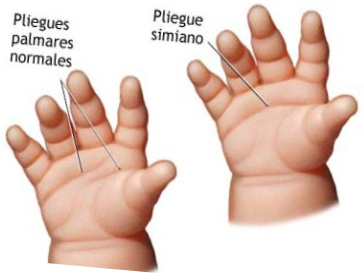
- **Caso más frecuente de aneuploidía**
  - Supervivencia a termino.

Fenotipo

- Implantación baja de la nariz
- Hendidura palpebrales inclinación superior
- Pabellones auriculares pequeños y con pliegues
- Aplanamiento regiones maxilares y malares
- Comisuras bucales hacia abajo
- Aplanamiento occipital
- Cuello corto
- Retraso mental moderado a severo







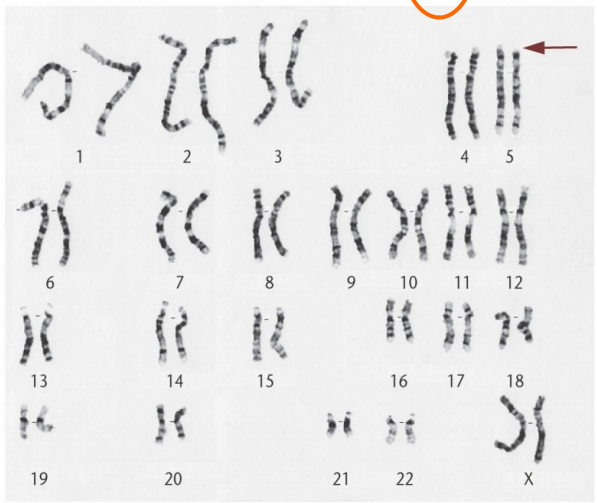
Datos:

Un tipo de aneuploidía estructural por ***alteracion en el cromosoma*** es el Sindrome de Criduchat (Lejeune) o Maullido de gato, que afecta al par 5 (MONOSOMIA), y su causa es la ***deleción*** del cromosoma.

4. Síndrome del maullido del gato

Cariotipo: 44+XY,5p– o 44+XX,5p–
Frecuencia: 1:50.000

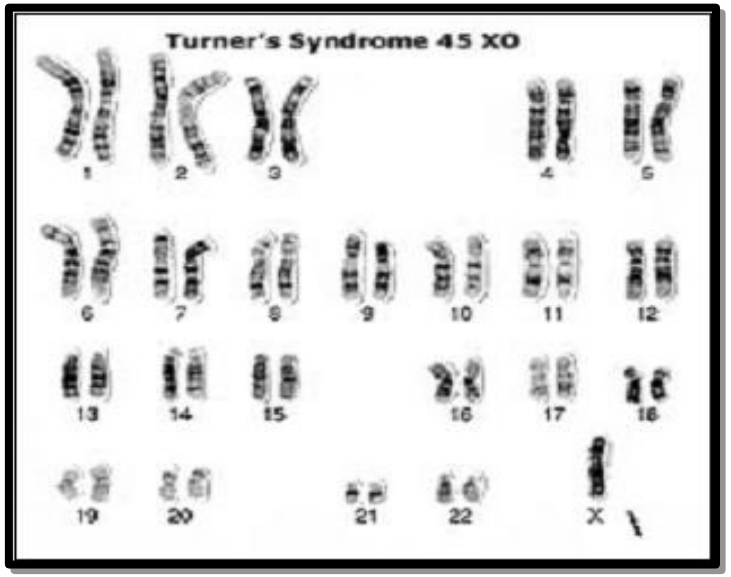
Fenotipo:
tono de llanto especial,
retraso mental, microcefalia, daño renal, cardiaco, etc.

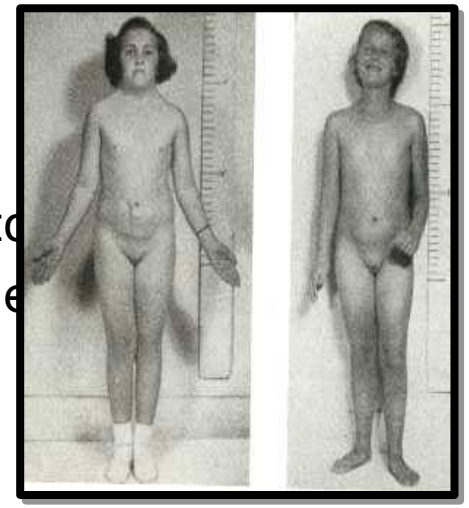


Aneuploidías en cromosomas sexuales

1. Monosomía X0 o Sx. de Turner

- **Cariotipo**
  - **44+ XO o 45, XO**
  - Afecta solo a mujeres
  - 80% error meiosis paterna
- **Fenotipo**
- Estatura baja proporcional
- Infantilismo sexual y disgenesia ovárica
- Malformaciones
- **Morbilidad**
- Defectos cardiacos congénito
- Defectos renales estructurale
- Infertilidad





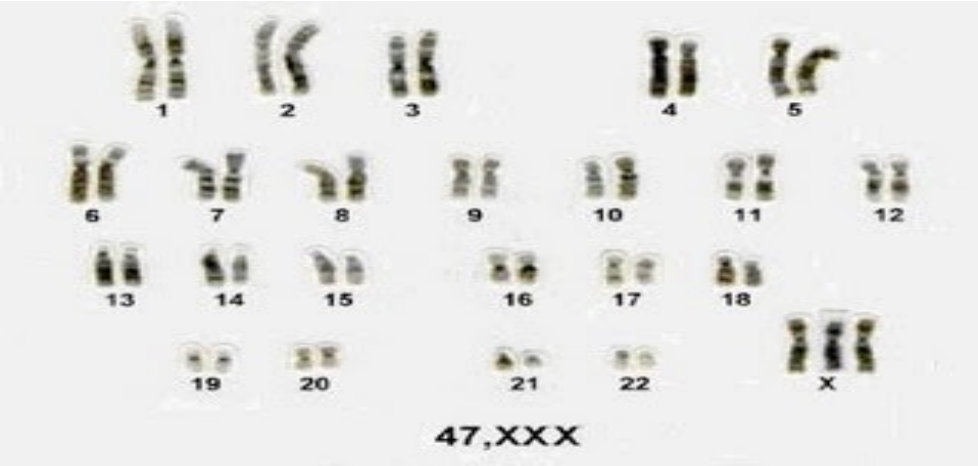
NO PRESENTA CORPÚSCULO DE BARR (X)

2. Síndrome de la Metahembra o Trisomía X

Mujeres con trisomía del cromosoma X.
(44+ X**X**X o **47, XX**X), **presenta 2 corpúsculos de**

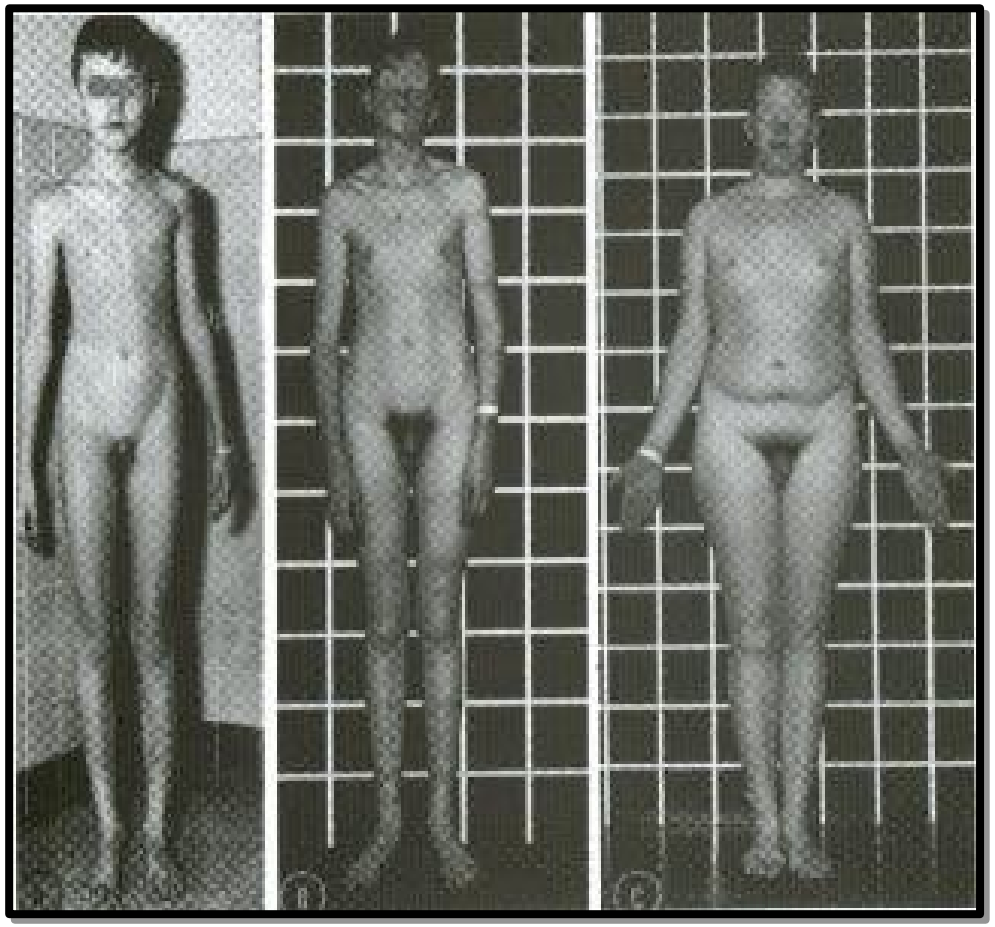
-Signos y síntomas:

- Problemas de espalda
- Suelen ser fértiles
- Problemas dentales
- Epilepsia
- Problemas urinarios
- Dolor abdominal inespecífico



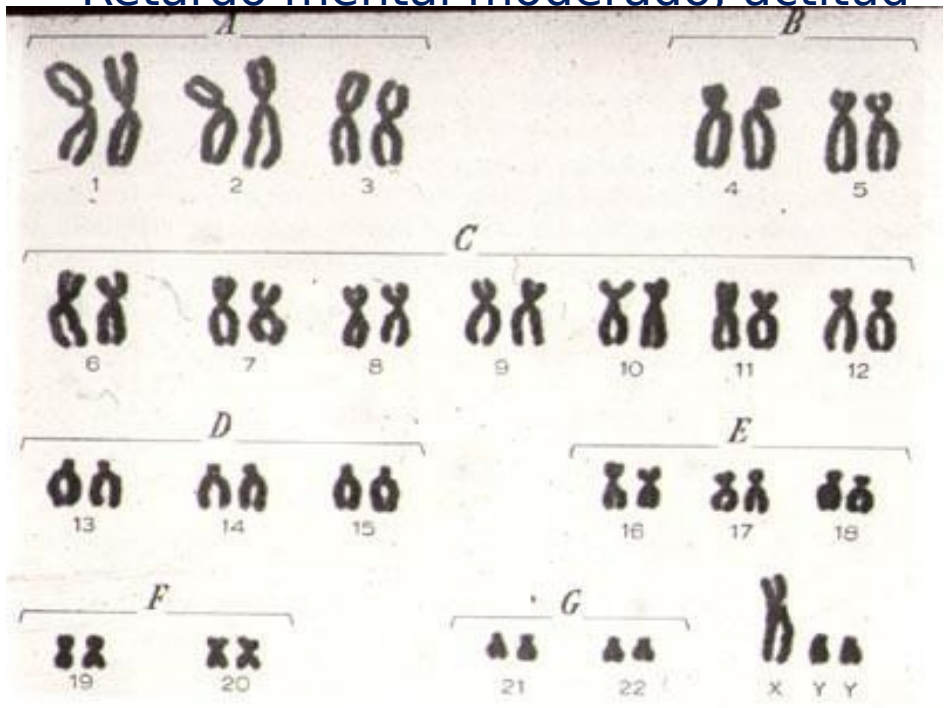
3. Síndrome de Klinefelter

- **Cariotipo**
  - 44+ X**X**Y o 47, XXY
- Causa hipogonadismo en varones
- 50% deriva de la madre
- Presenta **un corpúsculo de Barr**.



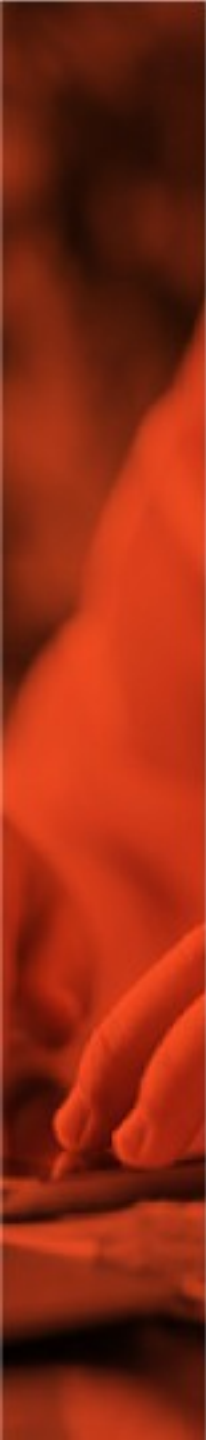
4. Síndrome de Jakob o del Duplo Y o Metamacho.

- Hombres con un cromosoma X y dos cromosomas Y. (44+ XY**Y** o 47, XY**Y**)
- Elevada estatura (malformaciones en el esqueleto)
- Retardo mental moderado, actitud



BIOÉTICA

La **bioética** es una disciplina que surge a mediados del siglo XX como respuesta al desarrollo tecnocientífico sobre la vida. Su finalidad es elaborar un pensamiento fundamentado en la ética, que responda a deliberaciones sustentadas en la razón, a fin de ofrecer criterios éticos a la hora de tomar decisiones que afecten a la vida.



Los cuatro principios bioéticos

Autonomía: capacidad de la persona para tomar decisiones de manera libre e independiente, que debe respetarse siempre, salvo en casos excepcionales en que entre en conflicto con otros valores esenciales.

Beneficencia: maximizar los beneficios posibles y disminuir los posibles daños, siempre contando con el parecer de la persona en su valoración.

No maleficencia: no hacer el mal intencionadamente (Primum non nocere) o no incrementar con nuestra actuación el daño que ya sufre la persona.

Justicia: tratar casos iguales de forma igual para evitar al máximo las situaciones de desigualdad.

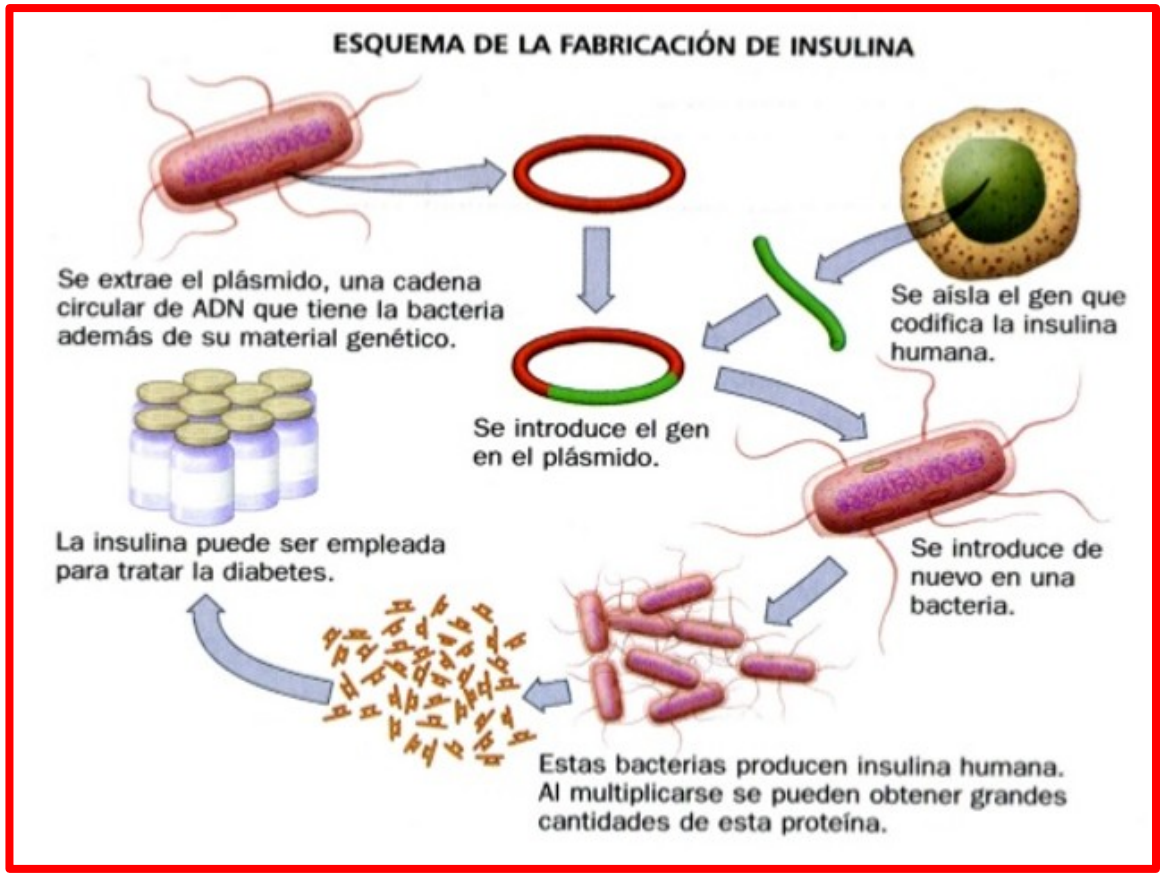
INGENIERÍA GENÉTICA

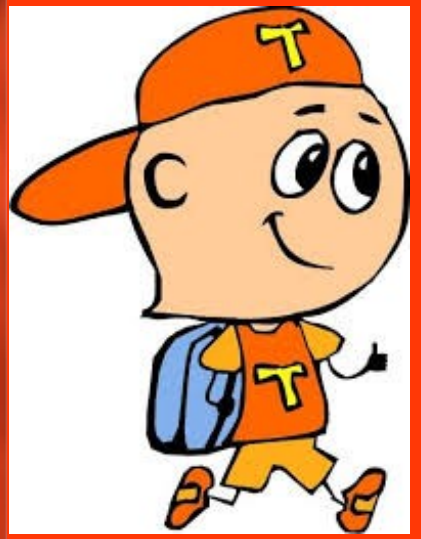
La Ingeniería Genética es una de las herramientas de la biotecnología. Es la tecnología que consiste en la manipulación y transferencia de ADN de un organismo a otro. La manipulación se realiza mediante el uso de herramientas bioquímicas, entre las que destacan las enzimas. Todas estas enzimas proceden de bacterias y virus. Estas posibilitan la creación de nuevas especies, la corrección de defectos genéticos y la fabricación de numerosos compuestos.

APLICACIONES DE LA INGENIERÍA GENÉTICA

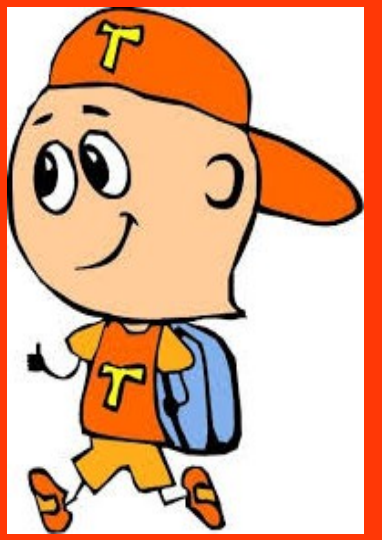
La aplicación de las técnicas utilizadas por la Ingeniería Genética ha permitido elevar la calidad de vida del ser humano. Algunos de los campos donde se aplica , son los siguientes :

* Producción de medicinas.
* Terapias génicas.
* Medicina forense : La huella genética.
* Agricultura y ganadería.
* Mejoramiento del ambiente.
* Investigación de genomas : Proyecto genoma humano.





PREGUNTAS DE LA GUÍA



Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción!

PREGUNTA N°.....

El color del plumaje del pato silvestre depende del conjunto de tres alelos: MR para el patrón silvestre limitado, M para el silvestre y m para el silvestre oscuro. La jerarquía de dominancia es MR > M > m. Determine la proporción fenotípica esperada en la generación F1 a partir de la siguiente combinación MRm x Mm

a) todos limitados.

b) 3/4 limitados: 1/4 pato silvestre.

c) 1/2 limitados: 1/2 pato silvestre.

d) 1/4 limitados: 1/2 pato silvestre: 1/4 oscuro.

e) 1/2 limitados: 1/4 pato silvestre: 1/4 oscuro.

	MR	**m**
M	MRM	Mm
m	MRm	mm

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Gracias a los avances actuales en genética es posible determinar diversos tipos de herencia que no siguen propiamente las predicciones de Mendel. Un ejemplo claro está en los ojos de la ***Drosophila melanogaster*** o la "mosca de la fruta", las cuales presentan mutaciones en la coloración de éstos, donde dicha mutación no se expresa en todos los individuos como debería suponerse para un cruce mendeliano.
El tipo de herencia no mendeliana expresado en el texto anterior corresponde a

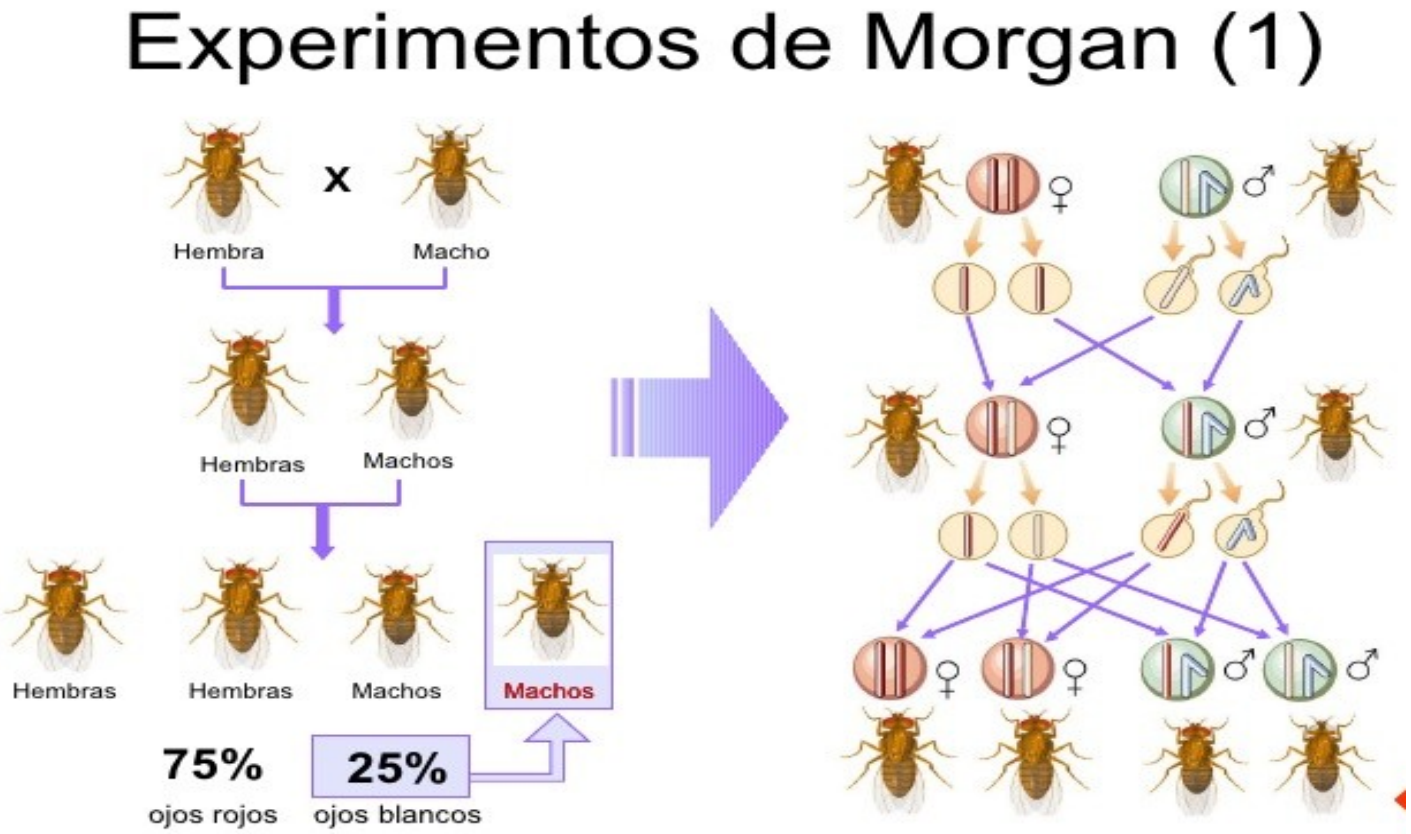
a) Codominancia.

b) Dominancia incompleta

c) Herencia poligénica.

d) Herencia intermedia.

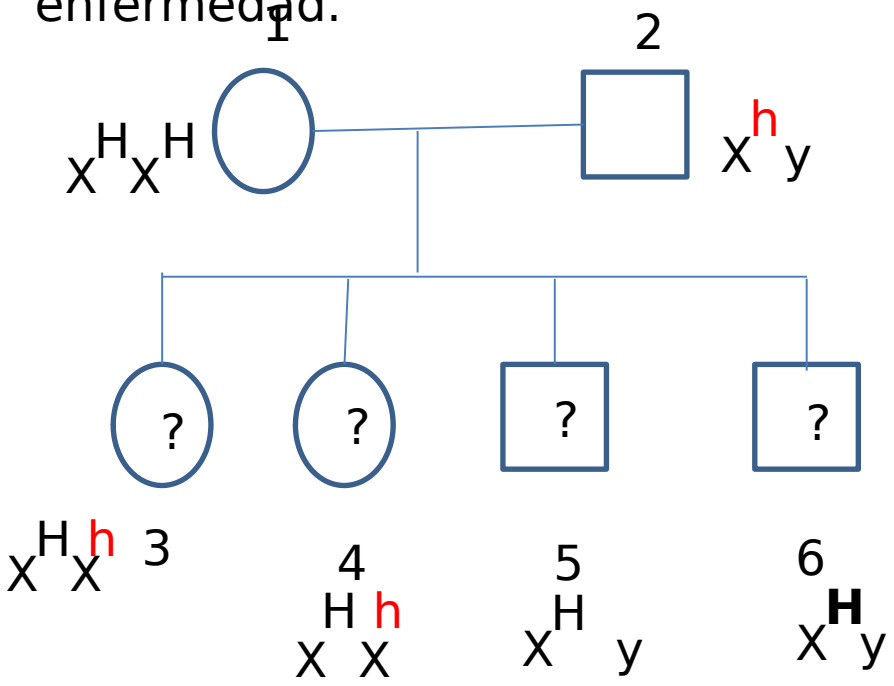
e) Herencia ligada al sexo



Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

La siguiente genealogía representa la herencia de una enfermedad recesiva ligada a X, y como información adicional se agrega que la mujer 1 no posee ni porta la enfermedad.



Al respecto, es correcto afirmar que

I. 3 y 4 son portadoras.
II. 5 lleva el gen normal.
III. 6 porta el gen recesivo.

a) Solo I
b) Solo II
c) Solo I y II
d) Solo II y III
e) I, II y III

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

La talasemia es una enfermedad hereditaria que resulta en anemia. Los individuos homocigotos **TMTM** presentan la forma más grave, identificada como talasemia mayor, y los heterocigotos **TMTN** presentan una forma más blanda, llamada talasemia menor. Los individuos homocigotos **TNTN** son normales.
Sabiendo que todos los individuos con talasemia mayor mueren antes de la madurez sexual, cuál de las alternativas siguientes representa la fracción de individuos adultos, descendientes del cruzamiento de un hombre y una mujer portadores de talasemia menor, que serán anémicos?

a) 1/2

b) 1/4

c) 1/3

d) 2/3

e) 1/8

	T TM	TN
TM	**TMTM (FALLECEN)**	**TMTN (TALASEMIA MENOR)**
TN	**TMTN (TALASEMIA MENOR)**	**TNTN (INDIVIDUO NORMAL)**

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

La altura de una cierta especie de planta se determina por dos pares de genes A y B y su respectivos alelos a y b. Los alelos A y B presentan efecto aditivo y, cuando están presentes, cada alelo suma a la planta 0,15 m. Se ha verificado que las plantas de dicha especie van desde 1,00 m hasta 1,60 m de altura. Cuando se cruzan plantas AaBB con aabb, se puede predecir que, entre descendientes

a) el 100% tendrán 1,30 m de altura.

b) el 75% será de 1,30 m y el 25% tendrá1,45 m de altura.

c) el 25% será de 1,00 m y el 75% tendrá 1,60 m de altura.

d) el 50% tendrá 1,15 m y el 50% tendrá 1,30 m de

	AB	**AB**	**aB**	**aB**
ab	AaBb	AaBb	aaBb	aaBb
ab	AaBb	AaBb	aaBb	aaBb
ab	AaBb	AaBb	aaBb	aaBb
ab	AaBb	AaBb	aaBb	aaBb

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N.....

José, Teresa y Cristina son miembros de una determinada familia. Para un carácter dado, Teresa presenta el genotipo XMXm, Cristina XMXM y José XmY. ¿Qué grados de parentesco podrían ser posibles entre ellos?

I. Cristina y José pueden ser hijos de Teresa.

II. José, Cristina y Teresa pueden ser hermanos, hijos de un mismo matrimonio.

III. José puede ser padre de Teresa y hermano de Cristina.

IV. Teresa y José pueden ser hijos de Cristina.

a) I, II y III son ciertas.

b) I y III son ciertas.

c) II y IV son ciertas.

d) Solo IV es cierta.

e) I, II, III y IV están erradas.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Relacione los siguientes términos:

I. Mutación genética

II. Mutación cromosómica

III. No disyunción

( ) Falta de separación de los cromosomas anafásicos
( ) Cambio en el número de cromosomas
( ) Error en la secuencia del DNA

a) III, I, II

b) II, III, I

c) I, II, III

d) III, II, I

e) I, III, II

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

Si el gameto de una mujer con alteraciones a nivel meiótico es (21, 0) y es fecundado por el espermatozoide de un varón con cierto nivel de aneuploidía que produce espermatozoides (24, X), podemos suponer que, si fuera fecundada, su posible progenie sufriría

a) síndrome de Down.

b) síndrome de Turner.

c) síndrome de Patau.

d) síndrome de Edwards.

e) síndrome de Klinefelter.

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA N°.....

La anemia falciforme es una enfermedad que se produce por el cambio de un solo aminoácido en las moléculas de hemoglobina (encargadas de llevar oxígeno). En el África, donde se presenta esta enfermedad, también son altos los índices de malaria, enfermedad causada por un parásito que reconoce y se une a los glóbulos
rojos. Curiosamente las personas que sufren de anemia falciforme no sufren de malaria. La anemia podría deberse a que en poblaciones africanas ocurra la mutación a nivel del:

a) ADN mitocondrial

b) ARN ribosomal

c) Gen de la hemoglobina

d) Gen único responsable de la fabricación de los glóbulos rojos

e) Gen del ARN de transferencia

Trilce
ACADEMIA